

Załącznik B.22.

## LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBA POMPEGO (ICD-10: E74.0)

| ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ŚWIADCZENIOBIORCY                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | SCHEMAT DAWKOWANIA LEKU W PROGRAMIE                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| <p>Kwalifikacji świadczeniobiorców do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.</p> <p>Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się, co 6 miesięcy, w oparciu o ocenę stanu klinicznego pacjenta oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.</p> <p>W programie finansuje się leczenie następującymi substancjami:</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) <i>alglukozydazą alfa</i>;</li><li>2) <i>awalglukozydazą alfa</i>,</li></ol> <p><u>zgodnie ze wskazanymi w opisie programu warunkami i kryteriami.</u></p> <p><b>1. Kryteria kwalifikacji</b></p> <p>Do leczenia <i>alglukozydazą alfa</i> lub <i>awalglukozydazą alfa</i> kwalifikowani są pacjenci, którzy spełniają poniższe kryteria:</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) diagnoza choroby Pompego na podstawie udokumentowanego braku lub głębokiego niedoboru aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach krwi obwodowej lub fibroblastach skóry, potwierdzona badaniem molekularnym.</li><li>2) klasyczna postać (wczesna, typ niemowlęcy) lub nieklasyczna postać (późna, late-onset) choroby Pompego,</li></ol> <p>Ponadto do programu lekowego kwalifikowani są również pacjenci,</p> | <p><b>1. Dawkowanie</b></p> <p><b>1.1. Alglukozydazą alfa</b></p> <p>Zalecana dawka wynosi 20 mg/kg masy ciała i jest podawana raz na dwa tygodnie.</p> <p><b>1.2. Awalglukozydaza alfa</b></p> <p>Dawka maksymalna wynosi 20 mg/kg masy ciała i jest podawana raz na dwa tygodnie.</p> <p>Sposób podawania leku prowadzony zgodnie z aktualną Charakterystyką Produktu Leczniczego (ChPL). Dopuszczalne jest zmniejszenie wymienionych powyżej dawek zgodnie z aktualną ChPL poszczególnych leków.</p> | <p><b>1. Badania przy kwalifikacji</b></p> <p><b>1.1. Postać klasyczna choroby</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) badanie aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry – potwierdzone badaniem molekularnym;</li><li>2) ocena miana CRIM (<i>cross-reactive immunological material</i>) – wynik badania nie jest konieczny do rozpoczęcia leczenia, ale jest uzupełniany w karcie pacjenta oraz w rejestrze SMPT niezwłocznie po jego uzyskaniu;</li><li>3) morfologia krwi z rozmazem;</li><li>4) ocena układu krzepnięcia (INR, APTT);</li><li>5) aktywność enzymów wątrobowych: ALAT, AspAT;</li><li>6) aktywność CK, CK-MB;</li><li>7) gazometria;</li><li>8) USG jamy brzusznej z oceną wielkości wątroby;</li><li>9) pomiary antropometryczne masy i długości/wysokości ciała;</li><li>10) pomiar ciśnienia tętniczego krwi;</li><li>11) EKG;</li><li>12) USG serca;</li><li>13) RTG klatki piersiowej;</li><li>14) konsultacja pulmonologiczna;</li></ol> |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>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.</p> <p><b>2. Zamiana enzymatycznej terapii zastępczej</b></p> <p>Dopuszcza się zamianę enzymatycznej terapii zastępczej w przypadku:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) wystąpienia objawów niepożądanych zagrażających życiu i niemożności prowadzenia dalszej terapii</li> </ol> <p>albo</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>2) jeżeli w opinii lekarza prowadzącego terapię i Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, 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.</li> </ol> <p>- przy czym taka zamiana nie zmienia linii leczenia.</p> <p>Znaczna progresja choroby w trakcie pierwotnie wdrożonego leczenia uniemożliwia taką procedurę.</p> <p><b>3. Określenie czasu leczenia w programie</b></p> <p>Leczenie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia.</p> <p>Do programu włączane są pacjentki, bez konieczności ponownej kwalifikacji po zweryfikowaniu ich ogólnego stanu zdrowia umożliwiającego leczenie w programie, które zostały wyłączone</p> |  | <ol style="list-style-type: none"> <li>15) konsultacja neurologiczna;</li> <li>16) konsultacja kardiologiczna.</li> </ol> <p><b>1.2. Postać nieklasyczna choroby</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) badanie aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry- potwierdzone badaniem molekularnym;</li> <li>2) morfologia krwi z rozmazem;</li> <li>3) ocena układu krzepnięcia (INR, APTT);</li> <li>4) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT, GGTP;</li> <li>5) stężenie CK, CK-MB;</li> <li>6) gazometria;</li> <li>7) USG jamy brzusznej;</li> <li>8) RTG kręgosłupa (odcinek piersiowy i lędźwiowy);</li> <li>9) pomiary antropometryczne masy i wysokości ciała;</li> <li>10) pomiar ciśnienia tętniczego krwi;</li> <li>11) EKG;</li> <li>12) USG serca;</li> <li>13) RTG klatki piersiowej;</li> <li>14) konsultacja pulmonologiczna (z oceną wydolności oddechowej);</li> <li>15) badanie spirometryczne w pozycji siedzącej i stojącej (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);</li> <li>16) konsultacja laryngologiczna;</li> <li>17) badanie audiometryczne;</li> <li>18) badanie okulistyczne;</li> <li>19) konsultacja ortopedyczna (z oceną statyki kręgosłupa);</li> <li>20) konsultacja neurologiczna (z oceną siły mięśniowej np. za pomocą dynamometru);</li> </ol> |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>wcześniej z programu w związku z ciążą albo laktacją i które w momencie wyłączenia spełniały pozostałe kryteria przedłużenia leczenia.</p> <p><b>4. Kryteria wyłączenia</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) stwierdzenie braku skuteczności leczenia – weryfikację skuteczności leczenia dokonuje co 6 miesięcy Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii;</li> <li>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;</li> <li>3) wystąpienie zagrażającej życiu albo nieakceptowalnej toksyczności pomimo zastosowania adekwatnego postępowania;</li> <li>4) obecność poważnych wrodzonych anomalii lub chorób współistniejących, które w ocenie lekarza kwalifikującego do leczenia lub Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, mogą uniemożliwić poprawę stanu zdrowia świadczeniobiorcy;</li> <li>5) okres ciąży lub karmienia piersią;</li> <li>6) wystąpienie nadwrażliwości na lek lub substancję pomocniczą uniemożliwiające kontynuację leczenia;</li> <li>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.</li> </ol> |  | <ol style="list-style-type: none"> <li>21) konsultacja kardiologiczna;</li> <li>22) konsultacja psychologiczna;</li> <li>23) test 3/6 minutowego marszu (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);</li> <li>24) ocena sprawności ruchowej za pomocą wskaźnika Barthel.</li> </ol> <p><b>2. Monitorowanie leczenia</b></p> <p>Okresowej oceny skuteczności terapii oraz stanu pacjenta dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie świadczeniobiorców z chorobą Pompego.</p> <p>Przedłużenie leczenia następuje co 6 miesięcy, decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii).</p> <p><b>2.1. Co 180 dni:</b></p> <p><b>2.1.1. Postać klasyczna choroby</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) morfologia krwi z rozmazem;</li> <li>2) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;</li> <li>3) stężenie CK, CK-MB;</li> <li>4) gazometria;</li> <li>5) ocena układu krzepnięcia (INR, APTT);</li> <li>6) pomiary antropometryczne masy i długości/wysokości ciała;</li> <li>7) pomiar ciśnienia tętniczego krwi;</li> <li>8) EKG;</li> <li>9) USG serca;</li> <li>10) USG jamy brzusznej;</li> <li>11) RTG klatki piersiowej;</li> <li>12) konsultacja neurologiczna;</li> <li>13) konsultacja kardiologiczna;</li> </ol> |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

|  |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|--|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|  |  | <p>14) konsultacja pulmonologiczna.</p> <p><b>2.1.2. Postać nieklasyczna choroby</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) morfologia krwi z rozmazem;</li> <li>2) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;</li> <li>3) stężenie CK, CK-MB;</li> <li>4) gazometria;</li> <li>5) badanie spirometryczne (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);</li> <li>6) pomiary antropometryczne;</li> <li>7) pomiar ciśnienia tętniczego krwi;</li> <li>8) EKG;</li> <li>9) USG serca</li> <li>10) test 3/6 minutowego marszu (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);</li> <li>11) konsultacja neurologiczna (z oceną siły mięśniowej np. za pomocą dynamometru);</li> <li>12) konsultacja kardiologiczna.</li> </ol> <p><b>2.2. Co 365 dni:</b></p> <p><b>2.2.1. Postać klasyczna choroby</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa lub awalglukozydazie alfa (badanie nieobligatoryjne – zalecane przez Zespół Koordynacyjny).</li> </ol> <p><b>2.2.2. Postać nieklasyczna choroby</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa lub awalglukozydazie alfa (badanie nieobligatoryjne – zalecane przez Zespół Koordynacyjny);</li> <li>2) konsultacja ortopedyczna (opcjonalnie RTG odcinka</li> </ol> |
|--|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

|  |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|--|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|  |  | <p>piersiowego lub lędźwiowego kręgosłupa);</p> <p>3) ocena sprawności ruchowej za pomocą wskaźnika Barthel;</p> <p>4) konsultacja pulmonologiczna;</p> <p>5) RTG klatki piersiowej;</p> <p>6) konsultacja laryngologiczna (w tym audiologia).</p> <p>Weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o w/w kryteria oraz ocenę stanu klinicznego pacjenta dokonywaną przez Zespół Koordynacyjny.</p> <p>Dane gromadzone są w SMPT i analizowane przez Zespół Koordynacyjny, który podsumowuje wyniki leczenia w programie lekowym na koniec każdego roku.</p> <p><b>3. Monitorowanie programu</b></p> <p>1) gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawianie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;</p> <p>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.;</p> <p>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.</p> |
|--|--|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|