

**Załącznik nr 31**  
**do Zarządzenia Nr 59/2011/DGL Prezesa NFZ**  
**z dnia 10 października 2011 roku**

**Nazwa programu:**

**LECZENIE CHOROBY POMPEGO**

**ICD-10 E-74.0 Choroba spichrzeniowa glikogenu**

**Dziedzina medycyny: pediatria, choroby wewnętrzne**

**I. Cel programu:**

1. Wydłużenie czasu przeżycia chorych;
2. Zahamowanie postępu choroby;
3. Poprawa stanu klinicznego;
4. Poprawa funkcji mięśnia sercowego;
5. Ograniczenie ilości i ciężkości powikłań choroby;
6. Poprawa funkcji motorycznych oraz siły mięśni szkieletowych.

**II. Opis problemu medycznego:**

Choroba Pompe (glikogenoza typu II) jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą metaboliczną z grupy glikogenez. Przyczyną klinicznych objawów choroby jest deficyt aktywności tego lizosomalnego enzymu  $\alpha$ -1,4-glukozydazy (GAA). Przy mniejszej aktywności enzymu dochodzi do spichrzania glikogenu w lizosomach komórek, co prowadzi do zaburzenia funkcjonowania tkanek, w szczególności mięśni obwodowych i mięśnia sercowego.

Choroba Pompe dziedziczona jest autosomalnie recesywnie, gen GAA, kodujący białko lizosomalnej  $\alpha$ -1,4-glukozydazy, zlokalizowano na chromosomie 17. Dotychczas zidentyfikowano ponad 150 mutacji w genie kodującym  $\alpha$ -1,4-glukozydazę, warunkujących wystąpienie szerokiego spektrum objawów klinicznych tej choroby.

W Polsce zdiagnozowano 17 przypadków choroby Pompe. Według Instytutu Psychiatrii i Neurologii, w Polsce rodzi się 3-5 dzieci z glikogenozą typu II, a szacunkowa liczba chorych wynosi 25–35 osób.

Obecnie nie ma żadnej w pełni skutecznej metody leczenia choroby Pompe. Enzymatyczna terapia zastępcza może opóźnić wystawienie objawów klinicznych, bądź złagodzić obraz fenotypowy tej choroby.

### **Obraz kliniczny**

W zależności od czasu pojawienia się objawów klinicznych wyróżnia się dwie postaci choroby, o wczesnym początku (typ niemowlęcy; pierwsze objawy występują zwykle przed ukończeniem pierwszego roku życia) oraz o późnym początku (typ dziecięcy, młodzieńczy i dorosłych).

Nasilenie i czas wystąpienia objawów klinicznych uwarunkowane jest aktywnością GAA. Szacuje się, że w postaci niemowlęcej aktywność enzymu kształtuje się poniżej 1%, w postaci młodzieńczej w granicach do 10%, a w postaci dorosłej do 40%.

W postaci niemowlęcej objawy pojawiają w pierwszych miesiącach życia. Brak wdrożenia leczenia prowadzi do szybkiego pogorszenia stanu ogólnego. Z powodu komplikacji związanych z układem sercowo-naczyniowym i oddechowym większość pacjentów nie dożywa pierwszego roku życia. Objawy choroby o wczesnym początku obejmują m.in.:

- ↳ Postępujące, uogólnione osłabienie siły mięśniowej (wiotkość mięśni);
- ↳ Kardiomegalię, z postępującą kardiomiopatią;
- ↳ Niewydolność oddechową (bezdech);
- ↳ Częste, nawracające zakażenia układu oddechowego;
- ↳ Trudności w karmieniu (połykaniu pokarmu / przeżuwanie);
- ↳ Powiększenie języka;
- ↳ Upośledzenie rozwoju fizycznego.

Postać późna ma wolniejszy przebieg. Objawy mogą wystąpić w dowolnym okresie życia, w skrajnych przypadkach nawet po 50 roku życia. Charakterystyczną cechą jest osłabienie siły mięśni proksymalnych kończyn dolnych, grzbietu oraz przepony, o różnym nasileniu. W konsekwencji chorzy mają trudności w utrzymaniu prawidłowej postawy ciała oraz w oddychaniu. Pacjenci wymagają pomocy przy poruszaniu się, a w miarę postępu choroby wspomagania układu oddechowego, w postaci wentylacji mechanicznej.

W postaci dorosłych nie obserwuje się kardiomegalii. W postaci późnej rokowanie jest korzystniejsze niż w postaci niemowlęcej. Do głównych objawów postaci późnej zalicza się:

- ↳ Osłabienie siły mięśni szkieletowych, szczególnie grzbietu, kończyn dolnych oraz przepony i mięśni oddechowych;
- ↳ Trudności w oddychaniu, szczególnie w pozycji leżącej (bezdech nocny — sleep apnea);

- ↪ Deformacje kręgosłupa (skolioza / nadmierne lordozy);
- ↪ Poranne bóle i zawroty głowy;
- ↪ Stopniowe zmniejszanie masy mięśniowej;
- ↪ Częste infekcje układu oddechowego.

Przebieg i rokowanie w chorobie Pompe zależą przede wszystkim od postaci choroby (wczesna / późna) oraz stopnia zajęcia narządów i tkanek. Istotnym czynnikiem rokowniczym, jest ustalenie genotypu, zwłaszcza w przypadku późnej postaci choroby.

### ***Epidemiologia***

Szacuje się, że choroba Pompe występuje raz na 40 000 żywych urodzeń. W Europie liczba przypadków tej choroby mieści się w przedziale od 5 000 do 10 000.

W Polsce liczba zdiagnozowanych pacjentów z późną postacią choroby wynosi 15. Dokładne dane na temat częstości występowania wczesnej postaci choroby (infantile-onset) w Polsce nie są znane.

### **III. Opis programu**

Program polega na stosowaniu enzymatycznego leczenia substytucyjnego przy użyciu alglukozydazy alfa, w celu zahamowania postępu choroby Pompe oraz ograniczenia powikłań związanych z tą chorobą.

Ze środków Narodowego Funduszu Zdrowia refundowane jest leczenie pacjentów z postacią wczesną (niemowlęcą) tej choroby. W postaci późnej (typu dziecięcego, młodzieńczego i dorosłych) choroby Pompe nie ma bowiem jednoznacznych danych odnośnie skuteczności leczenia z użyciem alglukozydazy alfa. Postać wczesna (typu niemowlęcego) choroby może być rozpoznana w okresie niemowlęcym, jak i po ukończeniu tego okresu, t.j. po ukończeniu pierwszego roku życia.

#### 1. Substancja czynna finansowana w ramach programu: alglukozydaza alfa

#### ***Opis działania leku***

Alglukozydaza alfa jest postacią ludzkiej kwaśnej, alfa-glukozydazy. Lek wytwarzany jest dzięki wykorzystaniu rekombinacji DNA. Alglukozydaza alfa dostępna jest w postaci proszku, do sporządzania roztworu do infuzji, we fiolkach zawierających 50 mg substancji aktywnej. Po rozpuszczeniu roztwór zawiera 5 mg/ml alglukozydazy alfa, natomiast po rozcieńczeniu stężenie wynosi od 0,5 mg/ml do 4 mg/ml.

## 2. Kryteria kwalifikacji do programu:

- wczesna postać (typ niemowlęcy) choroby Pompe, zdiagnozowana na podstawie udokumentowanego deficytu aktywności alfa glukozydazy w leukocytach krwi obwodowej lub fibroblastach skóry, potwierdzona badaniem molekularnym.

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.

### ***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. Schemat dawkowania leku w programie:

Dawka preparatu alglukozydazy alfa wynosi 20 mg/kg masy ciała, podawana raz na dwa tygodnie, w postaci infuzji. Lek należy podawać stopniowo. Zaleca się rozpoczęcie wlewu z szybkością 1 mg/kg mc./h i stopniowe zwiększanie szybkości podawania leku, o 2 mg/kg mc./h, co 30 minut, do osiągnięcia maksymalnej szybkości 7 mg/kg mc./h, jeśli nie wystąpią niepożądane reakcje związane z infuzją.

Podawanie leku powinno być nadzorowane przez lekarza posiadającego doświadczenie w diagnozowaniu i leczeniu choroby Pompe lub 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.

## 4. Monitorowanie programu

### ***a) monitorowanie leczenia***

Świadczeniodawca zobowiązany jest wykonać w wyznaczonych terminach badania, których lista i harmonogram wykonania zawiera załącznik nr 1 do programu.

Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje, co najmniej co 6 miesięcy, lekarz niezaangażowany w leczenie pacjentów z chorobą Pompe. Dane dotyczące monitorowania leczenia muszą być gromadzone w dokumentacji pacjenta i co 6 miesięcy przesyłane do Oddziału Wojewódzkiego NFZ oraz celem przedłużenia lub ukończenia leczenia do sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, a ponadto każdorazowo przedstawiane na żądanie kontrolerów z NFZ.

- b) przekazywanie do NFZ zakresu informacji sprawozdawczo – rozliczeniowych ujętych w załączniku nr 4 do umowy,*
- c) uzupełnianie danych zawartych w rejestrze choroby Pompe, który dostępny jest za pośrednictwem aplikacji internetowej udostępnionej przez Oddziały Wojewódzkie NFZ, nie rzadziej niż co 3 miesiące oraz przy kwalifikacji pacjenta do terapii i na zakończenie leczenia.*

5. Kryteria wyłączenia z programu:

- ↪ Cięża lub laktacja;
- ↪ 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;
- ↪ Znaczna progresja choroby, pojawiająca się pomimo leczenia.

6. Wymagania wobec świadczeniodawców udzielających świadczeń w ramach programu terapeutycznego, ujęto w załączniku nr 3 do Zarządzenia.

**Załącznik nr 1**

**Leczenie choroby Pompego**

	<b>Badania diagnostyczne wykonywane w ramach programu</b>		<b>Uwagi</b>
<b>Badania przy kwalifikacji</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Stwierdzenie braku lub głębokiego niedoboru aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym</li> <li>2. Ocena miana przeciwciał przeciwko alfa-glukozydazie (nie jest badaniem obowiązkowym)</li> <li>3. Morfologia krwi, z rozmazem</li> <li>4. Układ krzepnięcia</li> <li>5. Proteinogram</li> <li>6. Próby wątrobowe: ALAT, AspAT, CK, CK-MB, stężenie bilirubiny całkowitej</li> <li>7. Stężenie fosfatazy alkalicznej</li> <li>8. Stężenie cholesterolu i frakcji LDL–cholesterolu</li> <li>9. Ocena równowagi kwasowo-zasadowej</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>10. USG jamy brzusznej, z oceną wątroby i śledziony</li> <li>11. RTG kości, co najmniej RTG kręgosłupa</li> <li>12. Pomiary antropometryczne</li> <li>13. Konsultacja psychologiczna</li> <li>14. Ciśnienie tętnicze krwi</li> <li>15. EKG</li> <li>16. USG układu sercowo-naczyniowego</li> <li>17. RTG klatki piersiowej</li> <li>18. Konsultacja pulmonologiczna</li> <li>19. Spirometria</li> <li>20. Konsultacja laryngologiczna</li> <li>21. Badanie audiometryczne</li> <li>22. Badanie okulistyczne</li> <li>23. Konsultacja ortopedyczna</li> <li>24. Konsultacja neurologiczna</li> <li>25. Konsultacja kardiologiczna</li> <li>26. Test 3/6 minutowego marszu</li> </ol>	<p>Kwalifikacji chorych do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych. (Załącznik nr 2 i 2a)</p>

*Terapeutyczne Programy Zdrowotne 2012*  
*Leczenie choroby Pompego*

Monitorowanie leczenia	Badania diagnostyczne wykonywane w ramach programu		Uwagi
<b>Raz na 180 dni</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Morfologia krwi, z rozmazem</li> <li>2. Próby wątrobowe: ALAT, AspAT, CK, CK-MB, stężenie bilirubiny</li> <li>3. Stężenie fosfatazy alkalicznej</li> <li>4. Ocena równowagi kwasowo-zasadowej</li> <li>5. Układ krzepnięcia</li> <li>6. Proteinogram</li> <li>7. Stężenie cholesterolu i frakcji LDL-cholesterolu</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>8. Konsultacja pulmonologiczna</li> <li>9. Badanie spirometryczne</li> <li>10. Pomiary antropometryczne</li> <li>11. Ciśnienie tętnicze krwi</li> <li>12. EKG</li> <li>13. USG układu sercowo-naczyniowego</li> <li>14. USG jamy brzusznej</li> <li>15. Test 3/6 min. marszu</li> <li>16. RTG klatki piersiowej</li> <li>17. Badanie audiometryczne</li> <li>18. Konsultacja neurologiczna</li> <li>19. Konsultacja kardiologiczna</li> <li>20. Konsultacja laryngologiczna</li> </ol>	<p>Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjentów z chorobą Pompe. Przedłużenie leczenia następuje, co 6 mies., decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.</p> <p>(Załącznik nr 3)</p>
<b>Co 365 dni</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Ocena miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa (badanie obligatoryjne w przypadku decyzji o zwiększeniu dawki leku lub braku efektywności dotychczasowej terapii)</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>2. Badanie okulistyczne</li> <li>3. Konsultacja psychologiczna</li> <li>4. RTG kręgosłupa</li> <li>5. Konsultacja ortopedyczna</li> </ol>	

**Załącznik nr 2**

***Wzór wniosku o zakwalifikowanie pacjenta do leczenia w programie Leczenie choroby Pompego***

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH**

**WNIOSEK**

*(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)*

**A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej**

- |                         |                            |                                   |
|-------------------------|----------------------------|-----------------------------------|
| 1. Nr wniosku _____     | 2. Inicjały pacjenta _____ | 3. PESEL pacjenta _____           |
| 4. Data urodzenia _____ | 5. Płeć _____              | 6. Data wystawienia wniosku _____ |
| 7. Imię _____           | 8. Nazwisko _____          |                                   |

W przypadku dziecka proszę podać dane dotyczące rodziców/opiekunów dziecka:

Ojciec:

- |               |                    |
|---------------|--------------------|
| 9. Imię _____ | 10. Nazwisko _____ |
|---------------|--------------------|

Matka:

- |                |                    |
|----------------|--------------------|
| 11. Imię _____ | 12. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Opiekun:

- |                |                    |
|----------------|--------------------|
| 13. Imię _____ | 14. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Miejsce zamieszkania pacjenta:

- |                       |  |                |
|-----------------------|--|----------------|
| 15. Miejscowość _____ | 16. Kod _____  |                |
| 17. Poczta _____      | 18. Ulica _____  |                |
| 19. Nr domu _____     | 20. Nr mieszkania _____                                    | 21. Woj. _____ |
| 22. Tel. dom. _____   | 23. W przypadku dziecka tel. do rodziców / opiekunów _____ |                |

Jednostka wystawiająca wniosek:

24. Pełna nazwa \_\_\_\_\_

- |  |               |
|--|---------------|
| 25. Miejscowość _____                            | 26. Kod _____ |
| 27. Ul. _____                                    | 28. Nr _____  |
| 29. Tel. _____                                   | 30. Fax _____ |
| 31. Nr karty lub historii choroby pacjenta _____ |               |

Lekarz wystawiający wniosek:

- |                |                    |
|----------------|--------------------|
| 32. Imię _____ | 33. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

34. Wysokość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 35. centyl <sup>\*)</sup> \_\_\_\_\_ 36. Data pomiaru \_\_\_\_\_  
37. Masa ciała (kg) \_\_\_\_\_ 38. centyl <sup>\*)</sup> \_\_\_\_\_ 39. Data pomiaru \_\_\_\_\_  
40. Obwód głowy (cm) \_\_\_\_\_ 41. centyl <sup>\*)</sup> \_\_\_\_\_ 42. Data pomiaru \_\_\_\_\_  
43. Obwód klatki piersiowej (cm) \_\_\_\_\_ 44. centyl <sup>\*)</sup> \_\_\_\_\_ 45. Data pomiaru \_\_\_\_\_

<sup>\*)</sup> Dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do siatek centylowych wg Palczewskiej i Niedźwieckiej

**C Wywiad:**

46. Informacja o stanie zdrowia rodziców i rodzeństwa (proszę o szczegółowe dane w przypadku występowania choroby w rodzinie pacjenta:

L.p.	Imię i nazwisko	Data urodzenia	Data rozpoznania choroby	Stopień pokrewieństwa	Czy jest leczony (Tak/Nie, jeżeli tak to od kiedy i z jakim efektem)
1.					
2.					
3.					

47. Masa ciała przy urodzeniu (g) \_\_\_\_\_ 48. Długość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 49. Obwód głowy (cm) \_\_\_\_\_  
50. Który poród \_\_\_\_\_ 51. Która ciąża \_\_\_\_\_ 52. Czas trwania ciąży w tyg. \_\_\_\_ <sup>1), 2) \*)</sup>  
53. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) \_\_\_\_\_ gdy N proszę wypełnić następny punkt  
54. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

<sup>\*)</sup> <sup>1)</sup> ocena pewna, <sup>2)</sup> ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

**Poród (T/N):**

55. Fizjologiczny, siłami natury \_\_\_\_\_ 56. Pośladowy \_\_\_\_\_ 57. Cięcie cesarskie \_\_\_\_\_ 58. Inne \_\_\_\_\_

**Akcja porodowa (T/N):**

59. Samoistna \_\_\_\_\_ 60. Wspomagana \_\_\_\_\_ (jeśli T - zakreśl odpowiednie: vacuum, kleszcze, inne)  
61. Uraz porodowy \_\_\_\_\_ 62. Niedotlenienie i resuscytacja \_\_\_\_\_  
63. Ocena wg skali Apgar: 1 min \_\_\_\_\_ 5 min \_\_\_\_\_ 10 min \_\_\_\_\_  
64. Przebieg okresu noworodkowego (opis) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Inne dane z wywiadu:**

65. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby i jaki miały charakter. Proszę podać także dokładne dane dotyczące postępu choroby — opis. \_\_\_\_\_

---

---

---

---

66. Czy pacjent był leczony (Tak/Nie — jeżeli tak to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo) \_\_\_\_\_

---

---

---

67. Inne choroby przewlekłe (T/N) \_\_\_\_\_  
(proszę podać szczególnie dane dotyczące wad rozwojowych i innych chorób, które mogą wpływać na efektywność terapii)

---

---

---

68. Jeśli Tak – proszę podać czym był / jest leczony i z jakim efektem: \_\_\_\_\_

---

---

**D. Stan przedmiotowy:**

69. Data badania: \_\_\_\_\_

70. Ciśnienie tętnicze krwi: \_\_\_\_\_ mmHg

71. Badanie fizykalne (proszę podać szczegółowo dane dotyczące odchyień w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) \_\_\_\_\_

---

---

---

---

---

**E. Badania dodatkowe:**

72. Stężenie alfa-glukozydazy \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_ ),  
73. Data badania \_\_\_\_\_  
74. poziom przeciwciał przeciwko alfa-glukozydazie \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_ ),  
75. Data badania \_\_\_\_\_

**F. Wynik badania genetycznego:**

76. Data badania \_\_\_\_\_ 77. Numer badania podany przez pracownię \_\_\_\_\_  
78. Metoda badania \_\_\_\_\_  
79. Wynik badania \_\_\_\_\_

---

---

80. Pracownia wykonująca badanie \_\_\_\_\_

---

**G. Badania obrazowe:**

**USG układu sercowo-naczyniowego**

81. Data badania \_\_\_\_\_  
82. Opis \_\_\_\_\_

---

---

---

---

**RTG kręgosłupa**

83. Data badania \_\_\_\_\_  
84. Opis \_\_\_\_\_

---

---

---

---

---

**USG jamy brzusznej**

85. Data badania \_\_\_\_\_

86. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**RTG klatki piersiowej**

87. Data badania \_\_\_\_\_

88. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**H. Inne badania dodatkowe**

**EKG**

89. Data badania \_\_\_\_\_

90. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Audiogram**

91. Data badania \_\_\_\_\_

92. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Badanie spirometryczne**

93. Data badania \_\_\_\_\_

94. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Wynik testu 3/6 min. marszu**

95. Data badania \_\_\_\_\_

96. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Inne badania związane z chorobą zasadniczą (data badania / wynik):**

97. morfologia krwi, z rozmazem data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**próby wątrobowe:**

98. AspAT data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

99. ALAT data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

100. CK data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

101. CK-MB data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

102. stężenie bilirubiny całkowitej data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

103. stężenie bilirubiny wolnej data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

104. stężenie bilirubiny związanej data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

105. wynik oceny równowagi kwasowo-zasadowej data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

106. stężenie cholesterolu data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

107. stężenie frakcji LDL-cholesterolu data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## **I. Inne badania i konsultacje**

108. konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

109. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

110. konsultacja otolaryngologiczna/audiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

111. konsultacja ortopedyczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

112. konsultacja psychologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

113. konsultacja okulistyczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

114. konsultacja pulmonologiczna, szczególnie w kierunku wydolności układu oddechowego i występowania nocnych bezdechów (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

115. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

---

---

---

---

*Terapeutyczne Programy Zdrowotne 2012*  
*Leczenie choroby Pompego*

---

116. Imię \_\_\_\_\_ 117. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**UWAGA!**

1. Wniosek bez oceny stężeń alfa-glukozydazy oraz innych, niezbędnych badań i konsultacji do rozpoznania i oceny zaawansowania choroby nie będzie rozpatrywany.

**Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych**

**Załącznik nr 3**

***Karta monitorowania pacjenta leczonego w ramach programu Leczenie choroby Pompego***

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH**

*(Prosimy przesłać wypełnioną kartę — wersję elektroniczną i wydruk,  
co 6 miesięcy, do Oddziału Wojewódzkiego NFZ oraz na adres sekretariatu Zespołu)*

1. Imię \_\_\_\_\_
2. Nazwisko \_\_\_\_\_
3. PESEL \_\_\_\_\_
4. Data urodzenia \_\_\_\_\_
5. Nr historii choroby \_\_\_\_\_
6. Miejsce zamieszkania pacjenta \_\_\_\_\_
7. Rozpoznanie \_\_\_\_\_
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby \_\_\_\_\_
9. Data rozpoznania choroby \_\_\_\_\_
10. Data rozpoczęcia leczenia \_\_\_\_\_
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
12. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
13. Dawka leku [mg/kg]			
14. Dawka podanego leku [mg]			
15. Częstość iniekcji			
16. Czy były przerwy w leczeniu (jeśli tak to jak długie i z jakiego powodu)			
17. Czy występowały objawy niepożądane lub powikłania (jeśli tak to proszę szczegółowo je opisać)			
18. Inne leki (jakie, w jakiej dawce i z jakiego powodu)			
19. Inne formy terapii i/lub rehabilitacji (proszę szczegółowo opisać)			
20. Wysokość ciała [cm]			
21. Masa ciała [kg]			
22. Obwód głowy [cm]			
23. Obwód klatki piersiowej [cm]			
24. Ciśnienie tętnicze krwi [mmHg]			

Badania dodatkowe wykonane u pacjentów w okresie 6 mies. obserwacji (do wykonania co najmniej co 6 mies.)

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
25. Morfologia krwi, z rozmazem			
26. Układ krzepnięcia			
27. Gazometria			
Próby wątrobowe:			
28. — AspAT			
29. — ALAT			
30. — CK			
31. — CK-MB			
32. — bilirubina całkowita			
33. — bilirubina wolna			
34. — bilirubina związana			
35. — cholesterol			
36. — frakcja LDL-cholesterolu			
37. USG jamy brzusznej			
38. EKG			
39. Spirometria			
40. Inne badania (jakie i kiedy wykonane)			

**Wyniki innych badań i konsultacji:**

41. Wynik i data USG układu sercowo-naczyniowego \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
42. Wynik i data konsultacji ortopedycznej \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
43. Wynik i data konsultacji kardiologicznej \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
44. Wynik i data konsultacji neurologicznej \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
45. Wynik i data badania konsultacji pulmonologicznej (z podaniem wyniku spirometrii i z oceną wydolności układu oddechowego oraz oceną częstości występowania nocnych bezdechów) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
46. RTG kręgosłupa \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
47. Wynik i data badania audiometrycznego \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
48. Wynik i data konsultacji okulistycznej \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
49. Wynik i data konsultacji psychologicznej \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
50. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

*Terapeutyczne Programy Zdrowotne 2012*  
*Leczenie choroby Pompego*

---

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

**Załącznik nr 2a**

***Załącznik do wniosku o zakwalifikowanie pacjenta do leczenia w programie Leczenie choroby Pompego***

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. Nr 210, poz. 2135 z późn. zm.)

Poinformowana(y) o możliwości powikłań zastosowanego leczenia, wyrażam zgodę na leczenie alglukozydazą alfa. Zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi oraz przyjeżdżania na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Data \_\_\_\_\_

*Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*Podpis lekarza*  
\_\_\_\_\_