

**Załącznik nr 35**  
**do Zarządzenia 59/2011/DGL Prezesa NFZ**  
**z dnia 10 października 2011 roku**

**Nazwa programu:**

**LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU VI**

**ICD-10 E-76.2 Mukopolisacharydoza typu VI (MPS VI, zespół Maroteaux-Lamy)**

**Dziedzina medycyny: pediatria, choroby wewnętrzne**

**I. Cel programu:**

1. Zahamowanie postępu choroby;
2. Poprawa stanu klinicznego chorych;
3. Poprawa funkcji motorycznych oraz siły mięśni szkieletowych;
4. Poprawa jakości życia chorych.

**II. Opis problemu medycznego:**

Mukopolisacharydoza typu VI (zespół Maroteaux-Lamy) jest lizosomalną chorobą spichrzeniową, w której głęboki deficyt aktywności 4-sulfatazy N-acetylogalaktozaminy (arylosulfatazy B) zaburza procesy katabolizmu glikozaminoglikanów, co prowadzi do ich odkładania w wielu komórkach i tkankach.

Spichrzanie mukopolisacharydów jest przyczyną licznych zaburzeń, a z czasem ciężkiej niesprawności i przedwczesnej śmierci tych chorych. Zmiany obejmują przede wszystkim tkankę łączną. Ograniczeniu sprawności fizycznej nie towarzyszy opóźnienie rozwoju umysłowego.

***Obraz kliniczny***

Zespół Maroteaux-Lamy, spowodowany głębokim niedoborem aktywności 4-sulfatazy N-acetylogalaktozaminy (arylosulfatazy B), prowadzi do spichrzania mukopolisacharydów w obrębie komórek i tkanek, a u chorych z MPS VI stwierdza się zwiększone wydalenie glikozaminoglikanów w moczu.

U pacjentów występuje charakterystyczny zespół cech i objawów klinicznych, tj.:

- ✦ uszkodzenie zastawek serca i/lub uszkodzenie mięśnia sercowego,
- ✦ masywne przykurcze w stawach, ze znacznym ograniczeniem ich ruchomości,

- ⇒ zespół cieśni nadgarstka,
- ⇒ pogrubienie kości płaskich, skrócenie i zniekształcenia kości długich,
- ⇒ w postaciach o ciężkim przebiegu występuje wodogłowie,
- ⇒ powiększona wątroba i śledziona,
- ⇒ nawracające zakażenia górnych dróg oddechowych i ucha środkowego,
- ⇒ niedosłuch, a nawet głuchotę, stwierdza się u wszystkich chorych,
- ⇒ zmętnienie rogówki.

U chorych szybko rozwija się defekt zastawek serca i niewydolność krążenia, co doprowadza do powikłań i przedwczesnego zgonu. Rozwój umysłowy tych chorych jest prawidłowy. Obecne są również powikłania neurologiczne, w postaci wodogłowia oraz zespołu cieśni nadgarstka, jak również ucisku rdzenia kręgowego w odcinku szyjnym, wynikające z hipoplazji zęba obrotnika. Czas przeżycia chorych wynosi do kilkudziesięciu lat.

### ***Epidemiologia***

Zespół Maroteaux-Lamy należy do tzw. chorób rzadkich (rare diseases), które w Europie definiuje się jako występujące nie częściej niż raz na 2 000 osób. Częstość występowania wszystkich chorób lizosomalnych szacuje się na 1:7 000 do 1:8 000. W Polsce częstość tych chorób wynosi 1:23 000 żywych urodzeń, w tym częstość mukopolisacharydoz 1:42 000.

Jedynie kilka publikacji dostarcza informacje odnośnie częstości występowania MPS typu VI. Choroba ta występuje raz na 1 300 000 żywych urodzeń w Ameryce Łacińskiej, w Australii raz na 248 000 (w latach 1980–1996 zdiagnozowano 18 pacjentów), w Irlandii raz na 840 000, a w Holandii raz na 416 000 żywych urodzeń. Na podstawie powyższych informacji można założyć, że na świecie jest zdiagnozowanych ok. 1 100 pacjentów. W Polsce w chwili obecnej zdiagnozowanych jest 3 pacjentów.

### **III. Opis programu**

Program polega na stosowaniu enzymatycznego leczenia substytucyjnego, przy użyciu enzymu 4-sulfatazy N-acetylogalaktozaminy (galsulfazy), w celu zatrzymania postępu choroby u pacjentów z mukopolisacharydozą typu VI oraz ograniczenia powikłań związanych z tą chorobą.

**1. Substancja czynna finansowana w ramach programu: galsulfaza**

***Opis działania leku***

Galsulfaza jest postacią ludzkiego enzymu 4-sulfatazy N-acetylogalaktozaminy i jest wytwarzana metodą rekombinacji DNA. Jest stosowana w enzymatycznym leczeniu substytucyjnym w mukopolisacharydozie VI (MPS VI; zespół Maroteaux-Lamy), chorobie w której występuje deficyt aktywności tego enzymu.

**2. Kryteria kwalifikacji do programu:**

- mukopolisacharydoza typu VI zdiagnozowana na podstawie udokumentowanego deficytu aktywności enzymu 4-sulfatazy N-acetylogalaktozaminy w leukocytach lub fibroblastach skóry.

Kwalifikacji świadczeniobiorców do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych 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.

***Określenie czasu leczenia w programie***

Przedłużenie leczenia następuje, co 6 miesięcy, decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.

Leczenie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia.

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

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% całkowitej objętości 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.

#### 4. Monitorowanie programu

Na monitorowanie programu składa się:

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

Świadczeniodawca jest zobowiązany 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 Maroteaux-Lamy. 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 zespołu Maroteaux-Lamy (MPS VI), 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:

- ↳ ciąża 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 chorego;
- ↳ znaczna progresja choroby pomimo podjętego leczenia.

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

**Załącznik nr 1**

**Leczenie MPS VI**

	Badania diagnostyczne wykonywane w ramach programu		Uwagi
	<p><b>Badania przy kwalifikacji</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Stwierdzenie braku lub głębokiego niedoboru aktywności 4-sulfatazy <i>N</i>-acetylogalaktozaminy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym</li> <li>2. Ocena wydalania glikozaminoglikanów z moczem</li> <li>3. Ocena miana przeciwciał przeciwko 4-sulfatazie <i>N</i>-acetylogalaktozaminy (nie jest badaniem obligatoryjnym)</li> <li>4. Morfologia krwi, z rozmazem</li> <li>5. Układ krzepnięcia</li> <li>6. Proteinogram</li> <li>7. Próby wątrobowe: ALAT, AspAT, CK, stężenie bilirubiny</li> <li>8. Stężenie fosfatazy alkalicznej</li> <li>9. Stężenie witamin A, D, E, K</li> <li>10. Stężenie cholesterolu</li> <li>11. Ocena równowagi kwasowo-zasadowej</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>12. USG jamy brzusznej, z oceną wątroby i śledziony</li> <li>13. MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa</li> <li>14. RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa</li> <li>15. Badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji</li> <li>16. Pomiar ciśnienia tętniczego krwi</li> <li>17. EKG</li> <li>18. USG układu sercowo-naczyniowego</li> <li>19. RTG klatki piersiowej</li> <li>20. Konsultacja pulmonologiczna, z oceną spirometrii</li> <li>21. Konsultacja laryngologiczna</li> <li>22. Badanie audiometryczne</li> <li>23. Badanie okulistyczne, z oceną oczu w lampie szczelinowej</li> <li>24. Konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów</li> <li>25. EMG, do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka</li> <li>26. Konsultacja neurologiczna</li> <li>27. Konsultacja kardiologiczna</li> <li>28. 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 Mukopolisacharydozy typu VI (zespół Maroteaux - Lamy)*

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. Układ krzepnięcia</li> <li>3. Próby wątrobowe: ALAT, AspAT, CK, stężenie bilirubiny</li> <li>4. Stężenie fosfatazy alkalicznej</li> <li>5. Ocena równowagi kwasowo-zasadowej</li> <li>6. Proteinogram</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>7. Pomiar ciśnienia tętniczego krwi</li> <li>8. Pomiar antropometryczne</li> <li>9. EKG</li> <li>10. USG jamy brzusznej, z oceną wątroby i śledziony</li> <li>11. USG układu sercowo-naczyniowego</li> <li>12. Badanie okulistyczne, z oceną w lampie szczelinowej</li> <li>13. Konsultacja pulmonologiczna, z badaniem spirometrycznym</li> <li>14. Konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów</li> <li>15. Test 3/6 min. marszu</li> </ol>	<p>Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjentów z zespołem Maroteaux-Lamy. Przedłużenie leczenia następuje, co 6 mies., decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii. (Załącznik nr 3)</p>
<b>Co 365 dni</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Ocena wydalania glikozaminoglikanów z moczem (po 6 miesiącach od wprowadzenia terapii, a następnie co 365 dni)</li> <li>2. Ocena miana przeciwciał przeciwko 4-sulfatazy <i>N</i>-acetylogalaktozaminie (badanie obowiązkowe w przypadku decyzji o zwiększeniu dawki leku lub braku efektywności dotychczasowej terapii)</li> <li>3. Stężenie cholesterolu</li> <li>4. Stężenie witamin A, D, E, K</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>5. RTG klatki piersiowej</li> <li>6. RTG kości, co najmniej RTG kręgosłupa</li> <li>7. MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa (MRI OUN w przypadku nieprawidłowości w poprzednim badaniu lub pojawienia się lub nasilenia objawów neurologicznych)</li> <li>8. EMG, do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka</li> <li>9. Badanie audiometryczne</li> <li>10. Badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji</li> <li>11. Konsultacja laryngologiczna</li> <li>12. Konsultacja neurologiczna</li> <li>13. Konsultacja kardiologiczna (W przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym — konsultacja kardiologiczna — co 180 dni lub częściej)</li> </ol>	

**Załącznik nr 2**

**Wzór wniosku o zakwalifikowanie pacjenta do leczenia w programie Leczenie  
Mukopolisacharydozy typu VI (zespół Maroteaux-Lamy)**

**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 4-sulfatazy-*N*-acetylogalaktozaminy \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_ ),  
73. Data badania \_\_\_\_\_  
74. Ilość wydanych mukopolisacharydów (glikozaminoglikanów) z moczem mg/g kreatyniny \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_ ),  
75. poziom przeciwciał przeciwko 4-sulfatazy -*N*-acetylogalaktozaminie \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_ ),  
76. Data badania \_\_\_\_\_

**F. Wynik badania genetycznego:**

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

---

---

81. Pracownia wykonująca badanie \_\_\_\_\_

---

**G. Badania obrazowe:**

**USG układu sercowo-naczyniowego**

82. Data badania \_\_\_\_\_  
83. Opis \_\_\_\_\_

---

---

---

---

**Radiogram kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa**

84. Data badania \_\_\_\_\_  
85. Opis \_\_\_\_\_

---

---

---

---

---

**MRI ośrodkowego układu nerwowego, z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa**

86. Data badania \_\_\_\_\_

87. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**USG jamy brzusznej, ze szczególnym uwzględnieniem śledziony i wątroby**

88. Data badania \_\_\_\_\_

89. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**RTG klatki piersiowej**

90. Data badania \_\_\_\_\_

91. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**H. Inne badania dodatkowe**

**EKG**

92. Data badania \_\_\_\_\_

93. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**EMG (ukierunkowany przede wszystkim na występowanie zespołu cieśni nadgarstka)**

94. Data badania \_\_\_\_\_

95. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Audiogram**

96. Data badania \_\_\_\_\_

97. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Badanie spirometryczne**

98. Data badania \_\_\_\_\_

99. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

100. Data badania \_\_\_\_\_

101. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

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

\_\_\_\_\_

próby wątrobowe:

103. AspAT data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

104. ALAT data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

105. CK data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

110. stężenie cholesterolu data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

stężenie witamin:

111. vit. A data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

112. vit. D data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

113. vit. E data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

114. vit. K data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**I. Inne badania i konsultacje**

115. konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

116. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

118. konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

119. konsultacja psychologiczna, z oceną ilorazu inteligencji (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

120. konsultacja okulistyczna, z oceną narządu wzroku w lampie szczelinowej (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

121. konsultacja pulmonologiczna, szczególnie w kierunku wydolności układu oddechowego (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

122. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

---

---

---

---

123. Imię \_\_\_\_\_ 124. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**UWAGA!**

1. Wniosek bez oceny stężeń 4-sulfatazy-*N*-acetylogalaktozaminy 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 mukopolisacharydozy typu VI***

**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. — bilirubina całkowita			
32. — bilirubina wolna			
33. — bilirubina związana			
34. USG jamy brzusznej			
35. EKG			
36. Spirometria			
37. USG układu sercowo-naczyniowego			
38. Wydalanie mukopolisacharydów z moczem			
39. Inne badania (jakie i kiedy wykonane)			

**Wyniki innych badań i konsultacji:**

**Stężenie witamin (co 12 mies.)**

40. A \_\_\_\_\_ 41. D \_\_\_\_\_ 42. E \_\_\_\_\_ 43. K \_\_\_\_\_

44. Wynik i data konsultacji ortopedycznej \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

45. Wynik i data konsultacji kardiologicznej \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

46. Wynik i data konsultacji neurologicznej \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

47. Wynik i data badania konsultacji pulmonologicznej (z podaniem wyniku spirometrii) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

48. Wynik i data MRI OUN, z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

49. RTG kręgosłupa \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

50. Wynik i data badania EMG, w kierunku występowania zespołu cieśni nadgarstka \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

51. Wynik i data badania audiometrycznego \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

52. Wynik i data konsultacji okulistycznej \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

53. Wynik i data konsultacji psychologicznej, z oceną ilorazu inteligencji \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

*Terapeutyczne Programy Zdrowotne 2012*  
*Leczenie Mukopolisacharydozy typu VI (zespół Maroteaux - Lamy)*

---

54. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ *podpis i pieczęć lekarza:*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ *podpis i pieczęć Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

**Załącznik nr 2a**

***Załącznik do wniosku o zakwalifikowanie pacjenta do leczenia w programie Leczenie Mukopolisacharydozy typu VI (zespół Maroteaux-Lamy)***

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 galsulfazą. 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*