

### Opis świadczenia

## KWALIFIKACJA I WERYFIKACJA LECZENIA ENZYMATYCZNĄ TERAPIĄ ZASTĘPCZĄ W LECZENIU CHORÓB ULTRARZADKICH

<b>1.</b>	<b>Charakterystyka świadczenia</b>	
1.1	nazwa świadczenia	Kwalifikacja i weryfikacja leczenia pacjentów przez Zespół Koordynacyjny w programach związanych z finansowaniem substancji czynnych w chorobach rzadkich i ultraradkich.
1.2	określenie i kody powiązanych ze świadczeniem schorzeń (wg ICD 10)	E-74.0 - Choroba spichrzeniowa glikogenu, choroba Pompego, E-75 - Zaburzenia przemian sfingolipidów i inne zaburzenia spichrzania lipidów, E-76.0 - Mukopolisacharydoza typu I, MPS I, choroba Hurlera, E-76.1 - Mukopolisacharydoza typu II, MPS II, Zespół Huntera, E-76.2 - Mukopolisacharydoza typu VI, MPS VI, Zespół: Maroteaux-Lamy,
1.3	świadczenia skojarzone	nie dotyczy
1.4	częstość występowania jednostki chorobowej lub procedury medycznej	Choroba rzadka – występuje z częstością $\leq 5$ przypadków na 10 000 Choroba ultra rzadka – występuje z częstością $\leq 1$ przypadku na 50 000
1.5	kryteria kwalifikacji chorych wymagających udzielenia świadczenia	Zespół Koordynacyjny dokonuje kwalifikacji chorych do uczestnictwa w terapeutycznym programie zdrowotnym w oparciu o opis przedmiotowego programu. Rozpoczęcie terapii następuje wyłącznie po pozytywnej kwalifikacji pacjenta do leczenia przez Zespół Koordynacyjny. Kwalifikacja oraz weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o: 1. ocenę stanu zdrowia pacjenta, 2. analizę dokumentacji medycznej,
1.6	Specyfikacja zasadniczych procedur medycznych wykonywanych w trakcie udzielania świadczenia (wg ICD 9 CM)	<b>89.00 - badanie i porada lekarska, konsultacja</b>
1.7	zalecenia dotyczące dalszego postępowania (zalecane lub konieczne kolejne świadczenia)	w przypadku pozytywnej kwalifikacji - włączenie do właściwego programu terapeutycznego
1.8	oczekiwane wyniki postępowania (efekt działania)	- zahamowanie postępu choroby - poprawa stanu klinicznego - poprawa funkcji motorycznych - poprawa jakości życia chorych
1.9	ryzyka powikłań postępowania medycznego i częstość ich występowania	Leki stosowane w ramach enzymatycznej terapii zastępczej w leczeniu chorób ultra rzadkich obciążone są zróżnicowanym ryzykiem wystąpienia działań niepożądanych związanych z zastosowaniem danej terapii – szczegółowe dane zawarte są w stosownej Charakterystyce Produktu Lekniczego. Enzymatyczna terapia zastępcza jest dostępna od kilku lat, stąd też nie są znane odległe, czy też inne, rzadko występujące powikłania po zastosowaniu tej terapii.
<b>2.</b>	<b>Warunki wykonania</b>	
2.1	specyfikacja i liczba badań diagnostycznych, niezbędnych dla wykonania świadczenia	została określona w opisach programów
2.2	zakres oczekiwanych informacji na podstawie wykonanych badań diagnostycznych	- ograniczenie ilości i ciężkości powikłań u chorych - poprawa funkcji motorycznych oraz siły mięśni szkieletowych - zahamowanie postępu choroby - poprawa jakości życia chorych
2.3	średni czas udzielania świadczenia	zgodnie z kryteriami opisanymi w programach leczenia chorób ultra rzadkich
2.4	sprzęt i aparatura medyczna	- program archiwizacji danych dotyczących programów terapeutycznych w systemie komputerowym (system monitorowania programów terapeutycznych), wypełniany przez lekarzy prowadzących i przez Zespół Koordynacyjny).
2.5	warunki organizacyjne	Ośrodek będący realizatorem przedmiotowego świadczenia musi zapewnić warunki do

	udzielania świadczeń	realizacji następujących zadań Zespołu Koordynacyjnego: <ul style="list-style-type: none"> <li>- nadzorowanie zgłaszalności przez poszczególne ośrodki chorych do leczenia,</li> <li>- nadzorowanie procesu rozpoczęcia terapii pacjentów zakwalifikowanych do leczenia</li> <li>- zapewnienie niezakłóconego, ciągłego przepływu informacji pomiędzy ośrodkami prowadzącymi terapię i ośrodkiem koordynującym, o skuteczności prowadzonego leczenia i ewentualnych działaniach ubocznych;</li> <li>- nadzorowanie organizacji przyjmowania leku, zapewniającego dystrybucję leku zgodną z potrzebami ośrodków leczących, jak i decyzjami Zespołu Koordynacyjnego (szczelność systemu);</li> <li>- doświadczenie w prowadzeniu programów polityki zdrowotnej,</li> <li>- prowadzenie bazy danych wszystkich pacjentów kwalifikowanych do leczenia oraz archiwum, niezbędnego dla potrzeb sprawozdawczości i analiz.</li> </ul>
2.6	kwalifikacje specjalistów	- lekarze ze specjalizacją w zakresie pediatrii, chorób wewnętrznych oraz lekarze z innymi specjalizacjami niezbędnymi do weryfikacji procesów diagnozowania chorób ultrazadkowych oraz ich terapii
2.7	umiejętności i doświadczenie zawodowe	- lekarze ze specjalizacją w zakresie pediatrii, chorób wewnętrznych oraz lekarze z innymi specjalizacjami mający wieloletnie doświadczenie w diagnozowania chorób ultrazadkowych oraz terapii tych chorób
2.8	zakres dziedzin medycyny uprawnionych do wykonania świadczenia	- pediatria lub choroby wewnętrzne
<b>3. Skuteczność medyczna i ekonomiczna</b>		
3.1	specyfikacja kosztów świadczenia	ok. 800 zł
3.2	potwierdzenie skuteczności procedury medycznej z podaniem stopnia ufności wyniku (korzyści uzyskane dzięki jej zastosowaniu — efektywność medyczna)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- wydłużenie okresu przeżycia chorych</li> <li>- zahamowanie postępu choroby — wydłużenie czasu bez wspomagania oddechu lub poprawa wydolności wysiłkowej organizmu</li> <li>- poprawa stanu klinicznego chorych — do zdefiniowania przez Zespół</li> <li>- ograniczenie ilości i ciężkości powikłań chorób objętych terapią — do zdefiniowania przez Zespół</li> <li>- poprawa jakości życia objętych terapią chorych</li> </ul>
4.	Istniejące wytyczne postępowania medycznego	- według aktualnie obowiązujących standardów i wytycznych w tym wytycznych płatników publicznych innych krajów