Załącznik B.61.

LECZENIE WCZESNODZIECIĘCEJ POSTACI CYSTYNOZY NEFROPATYCZNEJ (ICD-10 E 72.0)

ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO		
ŚWIADCZENIOBIORCY	**SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW W PROGRAMIE**	**BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU**
Kwalifikacji chorych do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia. Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia co 6 miesięcy odbywa się w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii. **1. Kryteria kwalifikacji:** 1) stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej > 2 nmol/mg białka komórkowego; 2) aktualnie lub w wywiadzie cechy tubulopatii (tj. zespół Fanconi-de Toni-Debre) potwierdzające rozpoznanie cystynozy nefropatycznej. Kryteria kwalifikacji muszą być spełnione łącznie. **2. 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. Kryteria wyłączenia:** 1) wystąpienie nadwrażliwości na cysteaminę lub substancje pomocnicze; 2) wystąpienie objawów nietolerancji na cysteaminę, uniemożliwiające dalsze leczenie;	**1. Dawkowanie:** Zalecana dawka dobowa cysteaminy u dzieci poniżej 12 lat wynosi 1,3 g/m^2 powierzchni ciała. U pacjentów powyżej 12 lat i o masie ciała powyżej 50 kg zalecana dawka dobowa leku wynosi 2 g. Preparat podaje się doustnie, cztery razy na dobę, w równych dawkach podzielonych co 6h. Dawka początkowa powinna stanowić 1/4 do 1/6 zalecanej dawki i być stopniowo zwiększana przez okres 4-6 tygodni, w celu uniknięcia nietolerancji preparatu. W przypadkach określonych w Charakterystyce Produktu Leczniczego, dopuszcza się zwiększenie w/w dawki leku ale nie przekraczającej 1,95 g/m^2 powierzchni ciała/dobę.	**1. Badania przy kwalifikacji:** 1) stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej; 2) morfologia krwi; 3) stężenie kreatyniny, karnityny, glukozy, cholesterolu, sodu, potasu, chloru, wapnia, magnezu fosforu, kwasu moczowego, aminokwasów, białka całkowitego, albumin, transaminaz (ASPAT, ALAT) w surowicy krwi na czczo; 4) stężenie kreatyniny, karnityny, glukozy, sodu, potasu, chloru, wapnia, magnezu, fosforu, aminokwasów, w dobowej zbiórce moczu; 5) gazometria krwi żylnej; 6) analiza moczu; 7) stężenie hormonów TSH, fT4; 8) ocena parametrów rozwojowych: wysokość, masa ciała, powierzchnia ciała; 9) USG jamy brzusznej; 10) konsultacja nefrologiczna z oceną eGFR; 11) konsultacja okulistyczna (badanie przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej lub mikroskopem konfokalnym); 12) konsultacja neurologiczna; 13) konsultacja endokrynologiczna; 14) konsultacja psychologiczna, u starszych dzieci z oceną ilorazu inteligencji; 15) konsultacja pulmonologiczna z badaniem spirometrycznym u pacjentów > 10 r.ż.; 16) konsultacja dermatologiczna. **2. Monitorowanie leczenia:**

3) znana nadwrażliwość na penicylaminę; 4) karmienie piersią; 5) ciąża; 6) rezygnacja pacjenta lub jego opiekunów prawnych; 7) znaczna progresja choroby, pojawiająca się pomimo zastosowanego leczenia.		**2.1 Raz na 90 dni** 1) morfologia krwi; 2) stężenie kreatyniny, karnityny, glukozy, cholesterolu, sodu, potasu, chloru, wapnia, magnezu fosforu, aminokwasów w surowicy krwi na czczo; 3) stężenie kreatyniny, karnityny, glukozy, sodu, potasu , chloru, wapnia, magnezu, fosforu, aminokwasów, w dobowej zbiórce moczu; 4) gazometria krwi żylnej; 5) analiza moczu; 6) ocena parametrów rozwojowych: wysokość, masa ciała, powierzchnia ciała; 7) stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej; 8) konsultacja nefrologiczna z oceną eGFR; 9) konsultacja dermatologiczna. **2.2 Raz na 180 dni** 1) stężenie hormonów TSH, fT4; 2) konsultacja okulistyczna (badanie przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej lub mikroskopem konfokalnym). **2.3 Raz na 365 dni** 1) USG jamy brzusznej; 2) konsultacja neurologiczna; 3) konsultacja endokrynologiczna; 4) konsultacja psychologiczna; 5) konsultacja gastrologiczna; 6) konsultacja pulmonologiczna z badaniem spirometrycznym u pacjentów > 10 r.ż. **3. Monitorowanie programu:** 1) gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawianie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;

		2) uzupełnienie danych zawartych w rejestrze (SMPT) dostępnym za pomocą aplikacji internetowej udostępnionej przez OW NFZ, z częstotliwością zgodną z opisem programu oraz na zakończenie leczenia; 3) przekazywanie informacji sprawozdawczo-rozliczeniowych do NFZ: informacje przekazuje się do NFZ w formie papierowej lub w formie elektronicznej, zgodnie z wymaganiami opublikowanymi przez Narodowy Fundusz Zdrowia.