

Załącznik B.61.

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

<b>ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO</b>		
<b>ŚWIADCZENIOBIORCY</b>	<b>SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW W PROGRAMIE</b>	<b>BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU</b>
<p>Kwalifikacji chorych do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.</p> <p>Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia co 6 miesięcy odbywa się w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.</p> <p><b>1. Kryteria kwalifikacji:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej &gt; 2 nmol/mg białka komórkowego;</li> <li>2) aktualnie lub w wywiadzie cechy tubulopatii (tj. zespół Fanconi-de Toni-Debre) potwierdzające rozpoznanie cystynozy nefropatycznej.</li> </ol> <p>Kryteria kwalifikacji muszą być spełnione łącznie.</p> <p><b>2. Określenie czasu leczenia w programie:</b></p> <p>Przedłużenie leczenia następuje co 6 miesięcy decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.</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><b>3. Kryteria wyłączenia:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) wystąpienie nadwrażliwości na cysteaminę lub substancje pomocnicze;</li> <li>2) wystąpienie objawów nietolerancji na cysteaminę, uniemożliwiających dalsze leczenie;</li> </ol>	<p><b>1. Dawkowanie:</b></p> <p>Zalecana dawka dobową cysteaminy u dzieci poniżej 12 lat wynosi 1,3 g/m<sup>2</sup> powierzchni ciała.</p> <p>U pacjentów powyżej 12 lat i o masie ciała powyżej 50 kg zalecana dawka dobową leku wynosi 2 g.</p> <p>Preparat podaje się doustnie, cztery razy na dobę, w równych dawkach podzielonych co 6h.</p> <p>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<sup>2</sup> powierzchni ciała/dobę.</p>	<p><b>1. Badania przy kwalifikacji:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej;</li> <li>2) morfologia krwi;</li> <li>3) stężenie kreatyniny, karnityny, glukozy, cholesterolu, sodu, potasu, chloru, wapnia, magnezu, fosforu, kwasu moczowego, aminokwasów, białka całkowitego, albumin, transaminaz (ASPART, ALAT) w surowicy krwi na czczo;</li> <li>4) stężenie kreatyniny, karnityny, glukozy, sodu, potasu, chloru, wapnia, magnezu, fosforu, aminokwasów, w dobowej zbiorce moczu;</li> <li>5) gazometria krwi żyłnej;</li> <li>6) analiza moczu;</li> <li>7) stężenie hormonów TSH, fT4;</li> <li>8) ocena parametrów rozwojowych: wysokość, masa ciała, powierzchnia ciała;</li> <li>9) USG jamy brzusznej;</li> <li>10) konsultacja nefrologiczna z oceną eGFR;</li> <li>11) konsultacja okulistyczna (badanie przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej lub mikroskopem konfokalnym);</li> <li>12) konsultacja neurologiczna;</li> <li>13) konsultacja endokrynologiczna;</li> <li>14) konsultacja psychologiczna, u starszych dzieci z oceną ilorazu inteligencji;</li> <li>15) konsultacja pulmonologiczna z badaniem spirometrycznym u pacjentów &gt; 10 r.ż.;</li> <li>16) konsultacja dermatologiczna.</li> </ol> <p><b>2. Monitorowanie leczenia:</b></p>

<ul style="list-style-type: none"><li>3) znana nadwrażliwość na penicylaminę;</li><li>4) karmienie piersią;</li><li>5) ciąża;</li><li>6) rezygnacja pacjenta lub jego opiekunów prawnych;</li><li>7) znaczna progresja choroby, pojawiająca się pomimo zastosowanego leczenia.</li></ul>		<p><b>2.1 Raz na 90 dni</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>1) morfologia krwi;</li><li>2) stężenie kreatyniny, karnityny, glukozy, cholesterolu, sodu, potasu, chloru, wapnia, magnezu fosforu, aminokwasów w surowicy krwi na czczo;</li><li>3) stężenie kreatyniny, karnityny, glukozy, sodu, potasu, chloru, wapnia, magnezu, fosforu, aminokwasów, w dobowej zbiórce moczu;</li><li>4) gazometria krwi żyłnej;</li><li>5) analiza moczu;</li><li>6) ocena parametrów rozwojowych: wysokość, masa ciała, powierzchnia ciała;</li><li>7) stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej;</li><li>8) konsultacja nefrologiczna z oceną eGFR;</li><li>9) konsultacja dermatologiczna.</li></ul> <p><b>2.2 Raz na 180 dni</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>1) stężenie hormonów TSH, fT4;</li><li>2) konsultacja okulistyczna (badanie przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej lub mikroskopem konfokalnym).</li></ul> <p><b>2.3 Raz na 365 dni</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>1) USG jamy brzusznej;</li><li>2) konsultacja neurologiczna;</li><li>3) konsultacja endokrynologiczna;</li><li>4) konsultacja psychologiczna;</li><li>5) konsultacja gastrologiczna;</li><li>6) konsultacja pulmonologiczna z badaniem spirometrycznym u pacjentów &gt; 10 r.ż.</li></ul> <p><b>3. Monitorowanie programu:</b></p> <ul style="list-style-type: none"><li>1) gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawianie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;</li></ul>
--	--	---

		<ol style="list-style-type: none"><li>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;</li><li>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.</li></ol>
--	--	--