

**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</p>	<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. U pacjentów powyżej 12 lat i o masie ciała powyżej 50 kg zalecana dawka dobową leku wynosi 2 g. 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, glukozy, cholesterolu, sodu, potasu, chloru, wapnia, magnezu, fosforu, kwasu moczowego, białka całkowitego, albumin, transaminaz (ASPAT, ALAT) w surowicy krwi na czczo;</li> <li>4) stężenie kreatyniny, wapnia, magnezu, fosforu w porannej porcji moczu (nie dotyczy pacjentów z GFR&lt;60 ml/min/1,73 m<sup>2</sup> powierzchni ciała oraz pacjentów po przeszczepie nerki);</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</li> </ol>

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;
- 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.

u pacjentów > 10 r.ż.;

16) konsultacja dermatologiczna.

### 2. Monitorowanie leczenia:

#### 2.1 Raz na 90 dni

- 1) morfologia krwi;
- 2) stężenie kreatyniny, glukozy, cholesterolu, sodu, potasu, chloru, wapnia, magnezu, fosforu w surowicy krwi na czczo;
- 3) stężenie kreatyniny, wapnia, magnezu, fosforu w porannej porcji moczu (nie dotyczy pacjentów z GFR<60 ml/min/1,73 m<sup>2</sup> powierzchni ciała oraz pacjentów po przeszczepie nerki);
- 4) gazometria krwi żyłnej;
- 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;

		<ol style="list-style-type: none"><li>4) konsultacja psychologiczna;</li><li>5) konsultacja gastrologiczna;</li><li>6) konsultacja pulmonologiczna z badaniem spirometrycznym u pacjentów &gt; 10 r.ż.</li></ol> <p><b>3. Monitorowanie programu:</b></p> <ol 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><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>
--	--	--