

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
<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>1. Kryteria kwalifikacji:</p> <ol style="list-style-type: none"> 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. <p>Kryteria kwalifikacji muszą być spełnione łącznie.</p> <p>2. Określenie czasu leczenia w programie:</p> <p>Przedłużenie leczenia następuje co 6 miesięcy decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.</p>	<p>1. Dawkowanie:</p> <p>Zalecana dawka dobową cysteaminy u dzieci poniżej 12 lat wynosi 1,3 g/m² 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/m² powierzchni ciała/dobę.</p>	<p>1. Badania przy kwalifikacji:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej; 2) morfologia krwi; 3) stężenie kreatyniny, glukozy, cholesterolu, sodu, potasu, chloru, wapnia, magnezu, fosforu, kwasu moczowego, białka całkowitego, albumin, transaminaz (ASPAT, ALAT) w surowicy krwi na czczo; 4) stężenie kreatyniny, wapnia, magnezu, fosforu w porannej porcji moczu (nie dotyczy pacjentów z GFR<60 ml/min/1,73 m² powierzchni ciała oraz pacjentów po przeszczepie nerki); 5) gazometria krwi żyłnej; 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 okulistyka (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

<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>3. Kryteria wyłączenia:</p> <ol style="list-style-type: none"> 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. 		<p>u pacjentów > 10 r.ż.;</p> <p>16) konsultacja dermatologiczna.</p> <p>2. Monitorowanie leczenia:</p> <p>2.1 Raz na 90 dni</p> <ol style="list-style-type: none"> 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 m² 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. <p>2.2 Raz na 180 dni</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) stężenie hormonów TSH, fT4; 2) konsultacja okulistyczna (badanie przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej lub mikroskopem konfokalnym). <p>2.3 Raz na 365 dni</p> <ol style="list-style-type: none"> 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.