

**LECZENIE TYROZYNIEMII TYPU 1 (HT-1) ICD-10 E70.2**

<b>ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO</b>		
<b>ŚWIADCZENIOBIORCY</b>	<b>SCHEMAT DAWKOWANIA LEKU 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. Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się co 6 miesięcy w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.</p> <p><b>1. Kryteria kwalifikacji</b> Do programu kwalifikowani są pacjenci z potwierdzonym rozpoznaniem tyrozyinemii typu 1 (HT-1).</p> <p><b>2. Określenie czasu leczenia w programie</b> 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 nityzynon lub substancję pomocniczą;</li> <li>2) wystąpienie działań niepożądanych w trakcie stosowania nityzynonu;</li> <li>3) brak skuteczności leczenia;</li> <li>4) przeszczepienie wątroby;</li> </ol>	<p><b>1. Dawkowanie nityzynonu</b> Dawkowanie oraz kryteria i sposób modyfikacji dawkowania prowadzone są zgodnie z Charakterystyką Produktu Leczniczego.</p>	<p><b>1. Badania przy kwalifikacji do leczenia</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) oznaczenie profilu kwasów organicznych w moczu metodą chromatografii gazowej sprzężonej ze spektrometrią masową (GC/MS) na obecność bursztyniloacetonu;</li> <li>2) oznaczenie bursztyniloacetonu w „suchej” kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas;</li> <li>3) oznaczenie poziomu alfa-fetoproteiny</li> <li>4) oznaczenie ilościowe stężenia aminokwasów w osoczu;</li> <li>5) morfologia krwi, z płytkami krwi;</li> <li>6) ALAT, AspAT;</li> <li>7) bilirubina całkowita i frakcje;</li> <li>8) fosfataza alkaliczna;</li> <li>9) GGTP;</li> <li>10) INR;</li> <li>11) czas protrombinowy;</li> <li>12) APPT;</li> <li>13) białko całkowite, albuminy we krwi;</li> <li>14) gazometria;</li> <li>15) sód, potas, chlorki we krwi;</li> <li>16) wapń, fosfor we krwi i moczu;</li> <li>17) mocznik, kreatynina we krwi;</li> <li>18) kwas moczowy we krwi i moczu;</li> <li>19) kreatynina w moczu;</li> <li>20) USG jamy brzusznej, z oceną wątroby;</li> <li>21) badanie oczu z użyciem lampy szczelinowej;</li> </ol>

<p>5) inne przeciwwskazania określone w Charakterystyce Produktu Leczniczego;</p> <p>6) brak współpracy pacjenta przy realizacji programu.</p>		<p>22) konsultacja dietetyczna.</p> <p><b>2. Monitorowanie leczenia</b></p> <p>Monitorowanie terapii należy przeprowadzać co 3-6 miesięcy. U pacjentów zaraz po rozpoznaniu tyrozyinemii typu 1 (zwłaszcza niemowląt) monitorowanie leczenia przeprowadzane jest co miesiąc. W ramach monitorowania leczenia wykonywane są następujące badania:</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) oznaczenie bursztynyloacetonu w „suchej” kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas;</li><li>2) oznaczenie poziomu alfa-fetoproteiny;</li><li>3) oznaczenie ilościowe stężenia aminokwasów w osoczu;</li><li>4) morfologia krwi, z płytkami krwi;</li><li>5) ALAT, AspAT;</li><li>6) bilirubina całkowita i frakcje;</li><li>7) fosfataza alkaliczna;</li><li>8) GGTP;</li><li>9) INR;</li><li>10) czas protrombinowy;</li><li>11) APPT;</li><li>12) białko całkowite, albuminy we krwi;</li><li>13) gazometria;</li><li>14) sód, potas, chlorki we krwi;</li><li>15) wapń, fosfor we krwi i moczu;</li><li>16) mocznik, kreatynina we krwi;</li><li>17) kwas moczowy we krwi i moczu;</li><li>18) kreatynina w moczu;</li><li>19) USG jamy brzusznej, z oceną wątroby;</li><li>20) badanie oczu z użyciem lampy szczelinowej;</li><li>21) konsultacja dietetyczna.</li></ol>
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

W przypadku wystąpienia ryzyka raka wątrobowokomórkowego konieczne jest częstsze monitorowanie wraz z wykonaniem rezonansu magnetycznego jamy brzusznej.

**3. Monitorowanie programu**

- 1) gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawianie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;
- 2) uzupełnianie 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.