Załącznik B.61.

**LECZENIE CHORYCH NA WCZESNODZIECIĘCĄ POSTAĆ 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.   1. **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.   1. **Kryteria wyłączenia**    * 1. wystąpienie nadwrażliwości na cysteaminę lub substancje pomocnicze;      2. wystąpienie objawów nietolerancji na cysteaminę, uniemożliwiające dalsze leczenie;      3. nadwrażliwość na penicylaminę;      4. karmienie piersią;      5. ciąża;      6. rezygnacja pacjenta lub jego opiekunów prawnych;      7. znaczna progresja choroby, pojawiająca się pomimo zastosowanego leczenia. | 1. **Dawkowanie cysteaminy**   Zalecana dawka dobowa cysteaminy u dzieci poniżej 12 lat wynosi 1,3 g/m2 powierzchni ciała / dobę. 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 6 h. 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. | 1. **Badania przy kwalifikacji**    * 1. stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej;      2. morfologia krwi z rozmazem;      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 żylnej;      6. badanie ogólne moczu;      7. stężenie TSH, fT4;      8. ocena parametrów rozwojowych: wysokość, masa ciała, powierzchnia ciała;      9. USG jamy brzusznej;      10. konsultacja nefrologiczna z oceną eGFR;      11. konsultacja neurologiczna;      12. konsultacja endokrynologiczna;      13. konsultacja psychologiczna, u starszych dzieci z oceną ilorazu inteligencji;      14. konsultacja pulmonologiczna z badaniem spirometrycznym u pacjentów > 10 r.ż.;      15. konsultacja dermatologiczna;      16. konsultacja okulistyczna (badanie przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej lub mikroskopem konfokalnym). 2. **Monitorowanie leczenia**    1. **Raz na 90 dni:**       1. morfologia krwi z rozmazem;       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 żylnej;       5. badanie ogólne moczu;       6. ocena parametrów rozwojowych: wysokość, masa ciała, powierzchnia ciała;       7. stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej;       8. konsultacja nefrologiczna z oceną eGFR.    2. **Raz na 180 dni:**       1. stężenie TSH, fT4;       2. konsultacja okulistyczna (badanie przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej lub mikroskopem konfokalnym) – dotyczy pacjentów leczonych cysteaminą jedynie w postaci doustnej.    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. |

«Numer\_pisma»