Załącznik B.140.

**LECZENIE WSPOMAGAJĄCE ZABURZEŃ CYKLU MOCZNIKOWEGO (ICD-10: E72.2)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **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. zaburzenie cyklu mocznikowego potwierdzone badaniem enzymatycznym, biochemicznym lub genetycznym, obejmujące niedobór:           1. syntetazy karbamoilofosforanowej I,   lub   * + - * 1. karbamoilotransferazy ornitynowej,   lub   * + - * 1. syntetazy argininobursztynianowej,   lub   * + - * 1. liazy argininobursztynianowej,   lub   * + - * 1. arginazy I,   lub   * + - * 1. translokazy ornitynowej (tzw. zespół HHH tj. hiperamonemia-hiperornitynemia-homocytrulinuria);       1. brak skutecznego leczenia zaburzeń cyklu mocznikowego tylko poprzez ograniczenie spożycia białka lub suplementację aminokwasów.  1. **Kryteria stanowiące przeciwwskazania do udziału w programie**    * + 1. nadwrażliwość na substancję czynną;        2. leczenie ostrej hiperamonemii. 2. **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 z dalszego udziału w programie**   Spełnienie któregokolwiek z poniższych warunków:   * + - 1. przeszczepienie wątroby;       2. nadwrażliwość na fenylooctan lub fenylomaślan;       3. ciąża lub karmienie piersią;       4. wystąpienie działań niepożądanych, które w opinii lekarza prowadzącego uniemożliwiają kontynuację terapii. | 1. **Dawkowanie**   Fenylomaślan glicerolu należy podawać zgodnie z dawkowaniem określonym w aktualnej na dzień wydania decyzji Charakterystyce Produktu Leczniczego. | 1. **Badania przy kwalifikacji do leczenia**    * + 1. stężenie amoniaku we krwi;        2. profil aminokwasów w osoczu;        3. wydalanie kwasu orotowego w moczu (metodą ilościową);        4. przy podejrzeniu zespołu HHH - profil aminokwasów w moczu;        5. przy podejrzeniu deficytu liazy argininobursztynianu – poziom argininobursztynianu we krwi lub moczu;        6. analiza DNA w kierunku wariantu odpowiedzialnego za hiperamonemię;        7. konsultacja psychologa (ocena rozwoju psychoruchowego / intelektualnego);        8. konsultacja neurologa;        9. konsultacja dietetyka (z oceną skuteczności stosowanej dotychczas diety oraz zawartości białka całkowitego i naturalnego w diecie);        10. szczegółowy wywiad dotyczący przebiegu klinicznego choroby, zwłaszcza liczby i ciężkości epizodów hiperamonemii. 2. **Monitorowanie leczenia**   Okresowe monitorowanie (w zależności od potrzeb klinicznych, wieku i stabilności pacjenta; nie rzadziej niż raz na pół roku):   * + - 1. szczegółowy wywiad dotyczący przebiegu klinicznego choroby, zwłaszcza liczby i ciężkości epizodów hiperamonemii;       2. stężenie amoniaku we krwi;       3. stężenie aminokwasów w osoczu;       4. konsultacja psychologa (ocena postępów w rozwoju psychoruchowym / intelektualnym);       5. konsultacja neurologa;       6. konsultacja dietetyka.  1. **Monitorowanie programu**    * + 1. gromadzenie w dokumentacji medycznej świadczeniobiorcy 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 NFZ. |