Załącznik B.61.

**LECZENIE CHORYCH NA CYSTYNOZĘ NEFROPATYCZNĄ (ICD-10: E72.0)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **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. **do leczenia systemowego cystynozy nefropatycznej cysteaminą w postaci doustnej**       * 1. stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej > 1 nmol/mg białka komórkowego;         2. aktualnie lub w wywiadzie cechy nefropatii (zespół Fanconiego lub białkomocz).   Kryteria kwalifikacji muszą być spełnione łącznie.   * 1. **do leczenia miejscowego cystynozy nefropatycznej z towarzyszącym odkładaniem się kryształków cystyny w rogówce oka cysteaminą w postaci roztworu kropli do oczu**       + 1. aktualnie lub w wywiadzie stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej > 1 nmol/mg białka komórkowego;        2. aktualnie lub w wywiadzie cechy nefropatii (zespół Fanconiego lub białkomocz);        3. zidentyfikowanie kryształków cystyny w badaniu przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej lub mikroskopem konfokalnym;        4. wiek ≥2 lat.   Kryteria kwalifikacji muszą być spełnione łącznie.  Leczenie miejscowe cysteaminą w postaci roztworu kropli do oczu może być stosowane jednocześnie z leczeniem systemowym cysteaminą w postaci doustnej.  Ponadto do programu lekowego w zakresie leczenia cysteaminą w postaci roztworu kropli do oczu kwalifikowani są również pacjenci, którzy byli leczeni w ramach innego sposobu finansowania terapii, pod warunkiem, że w chwili rozpoczęcia leczenia spełniali kryteria kwalifikacji do programu lekowego.   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 w postaci doustnej**   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. **Dawkowanie cysteaminy w postaci roztworu kropli do oczu**   Zalecana dawka to jedna kropla zakraplana do każdego oka 4 razy na dobę w godzinach dziennych. Pomiędzy każdym zakraplaniem zaleca się zachować 4 godziny odstępu.  Zgodnie z Charakterystyką Produktu Leczniczego dawkę można stopniowo zmniejszać (do minimalnej całkowitej dobowej dawki równej 1 kropli zakraplanej do każdego oka) w zależności od wyników badań okulistycznych (np. odkładanie się kryształków cystyny w rogówce, nadwrażliwość na światło). | 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, 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 pulmonologiczna z badaniem spirometrycznym u pacjentów > 10 r.ż.;        14. 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, 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. 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);         3. stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej.    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 elektronicznym systemie monitorowania programów lekowych 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. |

«Numer\_pisma»