Załącznik B.76.

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

|  |
| --- |
| **ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO** |
| **ŚWIADCZENIOBIORCY** | **SCHEMAT DAWKOWANIA LEKU 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 odbywa się co 6 miesięcy w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.1. **Kryteria kwalifikacji**

Do programu kwalifikowani są pacjenci z potwierdzonym rozpoznaniem tyrozynemii typu 1 (HT-1).1. **Określenie czasu leczenia w programie**

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**
2. wystąpienie nadwrażliwości na nityzynon lub substancję pomocniczą;
3. wystąpienie działań niepożądanych w trakcie stosowania nityzynonu;
4. brak skuteczności leczenia;
5. przeszczepienie wątroby;
6. inne przeciwskazania określone w Charakterystyce Produktu Leczniczego;
7. brak współpracy pacjenta przy realizacji programu.
 | 1. **Dawkowanie nityzynonu**

Dawkowanie oraz kryteria i sposób modyfikacji dawkowania prowadzone są zgodnie z Charakterystyką Produktu Leczniczego. | 1. **Badania przy kwalifikacji do leczenia**
2. oznaczenie profilu kwasów organicznych w moczu metodą chromatografii gazowej sprzężonej ze spektrometrią masową (GC/MS) na obecność bursztynyloacetonu;
3. oznaczenie bursztynyloacetonu w „suchej” kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas;
4. oznaczenie poziomu alfa-fetoproteiny
5. oznaczenie ilościowe stężenia aminokwasów w osoczu;
6. morfologia krwi, z płytkami krwi;
7. AlAT, AspAT;
8. bilirubina całkowita i frakcje;
9. fosfataza alkaliczna;
10. GGTP;
11. INR;
12. czas protrombinowy;
13. APPT;
14. białko całkowite, albuminy we krwi;
15. gazometria;
16. sód, potas, chlorki we krwi;
17. wapń, fosfor we krwi i moczu;
18. mocznik, kreatynina we krwi;
19. kwas moczowy we krwi i moczu;
20. kreatynina w moczu;
21. USG jamy brzusznej, z oceną wątroby;
22. badanie oczu z użyciem lampy szczelinowej;
23. konsultacja dietetyczna.
24. **Monitorowanie leczenia**

Monitorowanie terapii należy przeprowadzać co 3-6 miesięcy. U pacjentów zaraz po rozpoznaniu tyrozynemii typu 1 (zwłaszcza niemowląt) monitorowanie leczenia przeprowadzane jest co miesiąc. W ramach monitorowania leczenia wykonywane są następujące badania:1. oznaczenie bursztynyloacetonu w „suchej” kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas;
2. oznaczenie poziomu alfa-fetoproteiny;
3. oznaczenie ilościowe stężenia aminokwasów w osoczu;
4. morfologia krwi, z płytkami krwi;
5. AlAT, AspAT;
6. bilirubina całkowita i frakcje;
7. fosfataza alkaliczna;
8. GGTP;
9. INR;
10. czas protrombinowy;
11. APPT;
12. białko całkowite, albuminy we krwi;
13. gazometria;
14. sód, potas, chlorki we krwi;
15. wapń, fosfor we krwi i moczu;
16. mocznik, kreatynina we krwi;
17. kwas moczowy we krwi i moczu;
18. kreatynina w moczu;
19. USG jamy brzusznej, z oceną wątroby;
20. badanie oczu z użyciem lampy szczelinowej;
21. konsultacja dietetyczna.

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.
 |