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. |