Załącznik B.61.

**LECZENIE WCZESNODZIECIĘCEJ POSTACI 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.  **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.  **3. Kryteria wyłączenia:**   1. wystąpienie nadwrażliwości na cysteaminę lub substancje pomocnicze; 2. wystąpienie objawów nietolerancji na cysteaminę, uniemożliwiające dalsze leczenie; 3. znana 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:**  Zalecana dawka dobowa cysteaminy u dzieci poniżej 12 lat wynosi 1,3 g/m2 powierzchni ciała. 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 6h.  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; 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. analiza moczu; 7. stężenie hormonów TSH, fT4; 8. ocena parametrów rozwojowych: wysokość, masa ciała, powierzchnia ciała; 9. USG jamy brzusznej; 10. konsultacja nefrologiczna z oceną eGFR; 11. konsultacja okulistyczna (badanie przedniego odcinka oka w  lampie szczelinowej lub mikroskopem konfokalnym); 12. konsultacja neurologiczna; 13. konsultacja endokrynologiczna; 14. konsultacja psychologiczna, u starszych dzieci z oceną ilorazu inteligencji; 15. konsultacja pulmonologiczna z badaniem spirometrycznym u pacjentów > 10 r.ż.; 16. konsultacja dermatologiczna.   **2. Monitorowanie leczenia:**  **2.1 Raz na 90 dni**   1. morfologia krwi; 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. analiza moczu; 6. ocena parametrów rozwojowych: wysokość, masa ciała, powierzchnia ciała; 7. stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej; 8. konsultacja nefrologiczna z oceną eGFR; 9. konsultacja dermatologiczna.   **2.2 Raz na 180 dni**   1. stężenie hormonów TSH, fT4; 2. konsultacja okulistyczna (badanie przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej lub mikroskopem konfokalnym).   **2.3 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. |