

Opis świadczenia

KWALIFIKACJA I WERYFIKACJA LECZENIA CHOROÓB ULTRARZADKICH

1.	Charakterystyka świadczenia	
1.1	nazwa świadczenia	Kwalifikacja i weryfikacja leczenia chorób ultrarzadkich.
1.2	określenie i kody powiązanych ze świadczeniem schorzeń (wg ICD 10)	<p>E 74.0 — Choroba spichrzeniowa glikogenu, choroba Pompego</p> <p>E 75 — Zaburzenia przemian sfingolipidów i inne zaburzenia spichrzania lipidów,</p> <p>E 76.0 — Mukopolisacharydoza typu I, MPS I, choroba Hurlera,</p> <p>E 76.1 — Mukopolisacharydoza typu II, MPS II, Zespół Huntera,</p> <p>E 76.2 — Mukopolisacharydoza typu VI, MPS VI, Zespół: Maroteaux-Lamy,</p> <p>E 72.1 — Leczenie ciężkich, wrodzonych hiperhomocysteinemii</p> <p>E 75.2 — Inne sfingolipidozy</p> <p>E 72.0 — Zaburzenia transportu aminokwasów</p> <p>E.70.2 — Zaburzenia przemian tyrozyny</p> <p>E85 — Amyloidoza, skrobiawica</p> <p>R50.9 — Gorączka, nie określona</p> <p>D89.8 — Inne określone zaburzenia przebiegające z udziałem mechanizmów immunologicznych, niesklasyfikowane gdzie indziej</p> <p>D89.9 — Zaburzenia przebiegające z udziałem mechanizmów, nie określone</p>
1.3	świadczenia skojarzone	nie dotyczy
1.4	częstość występowania jednostki chorobowej lub procedury medycznej	<p>Choroba rzadka — występuje z częstością ≤ 5 przypadków na 10 000</p> <p>Choroba ultra rzadka — występuje z częstością ≤ 1 przypadku na 50 000</p>
1.5	kryteria kwalifikacji chorych wymagających udzielenia świadczenia	<p>Zespół Koordynacyjny dokonuje kwalifikacji chorych do uczestnictwa w programie lekowym w oparciu o opis przedmiotowego programu. Rozpoczęcie terapii następuje wyłącznie po pozytywnej kwalifikacji pacjenta do leczenia przez Zespół Koordynacyjny.</p> <p>Kwalifikacja oraz weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o:</p> <ol style="list-style-type: none"> ocenę stanu zdrowia pacjenta, analizę dokumentacji medycznej.
1.6	specyfikacja zasadniczych procedur medycznych wykonywanych w trakcie udzielania świadczenia (wg ICD 9 CM)	89.00 — badanie i porada lekarska, konsultacja
1.7	zalecenia dotyczące dalszego postępowania (zalecane lub konieczne kolejne świadczenia)	w przypadku pozytywnej kwalifikacji — włączenie do właściwego programu lekowego
1.8	oczekiwane wyniki postępowania (efekt działania)	<ul style="list-style-type: none"> — zahamowanie postępu choroby — poprawa stanu klinicznego — poprawa funkcji motorycznych — poprawa jakości życia chorych
1.9	ryzyka powikłań postępowania medycznego i częstość ich występowania	<p>Leki stosowane w ramach enzymatycznej terapii zastępczej w leczeniu chorób ultra rzadkich obarczone są zróżnicowanym ryzykiem wystąpienia działań niepożądanych związanych z zastosowaniem danej terapii — szczegółowe dane zawarte są w stosownej Charakterystyce Produktu Leczniczego. Enzymatyczna terapia zastępcza jest dostępna od kilku lat, stąd też nie są znane odległe, czy też inne, rzadko występujące powikłania po zastosowaniu tej terapii.</p> <p>Leki biologiczne są dostępne na rynku dopiero od kilku lat, dlatego nie są znane odległe skutki uboczne, jednak dotychczas zgromadzone dane pozwalają sądzić, że stosowanie ich powoduje mniej objawów ubocznych w porównaniu z lekami klasycznymi.</p>
2.	Warunki wykonania	
2.1	specyfikacja i liczba badań diagnostycznych, niezbędnych dla wykonania świadczenia	została określona w opisach programów

2.2	zakres oczekiwanych informacji na podstawie wykonanych badań diagnostycznych	<ul style="list-style-type: none"> – ograniczenie ilości i ciężkości powikłań u chorych – poprawa funkcji motorycznych oraz siły mięśni szkieletowych – zahamowanie postępu choroby – poprawa jakości życia chorych
2.3	średni czas udzielania świadczenia	zgodnie z kryteriami opisanymi w programach leczenia chorób ultrazadkowych i rzadkich
2.4	sprzęt i aparatura medyczna	– program archiwizacji danych dotyczących programów lekowych w systemie komputerowym (SMPT), wypełniany przez lekarzy prowadzących i przez Zespół Koordynacyjny.
2.5	warunki organizacyjne udzielania świadczeń	<p>Ośrodek będący realizatorem przedmiotowego świadczenia musi zapewnić warunki do realizacji następujących zadań Zespołu Koordynacyjnego:</p> <ul style="list-style-type: none"> – nadzorowanie zgłaszalności przez poszczególne ośrodki chorych do leczenia, – nadzorowanie procesu rozpoczęcia terapii pacjentów zakwalifikowanych do leczenia – zapewnienie niezakłóconego, ciągłego przepływu informacji pomiędzy ośrodkami prowadzącymi terapię i ośrodkiem koordynującym, o skuteczności prowadzonego leczenia i ewentualnych działaniach ubocznych; – nadzorowanie organizacji przyjmowania leku, zapewniającego dystrybucję leku zgodną z potrzebami ośrodków leczących, jak i decyzjami Zespołu Koordynacyjnego (szczelność systemu); – doświadczenie w prowadzeniu programów polityki zdrowotnej, – prowadzenie bazy danych wszystkich pacjentów kwalifikowanych do leczenia oraz archiwum, niezbędnego dla potrzeb sprawozdawczości i analiz.
2.6	kwalifikacje specjalistów	– lekarze ze specjalizacją z pediatrii metabolicznej, pediatrii, neurologii, neurologii dziecięcej i chorób wewnętrznych oraz immunologii klinicznej z doświadczeniem w stosowaniu terapii biologicznych
2.7	umiejętności i doświadczenie zawodowe	– jw.
2.8	zakres dziedzin medycyny uprawnionych do wykonania świadczenia	– pediatria lub choroby wewnętrzne
3.	Skuteczność medyczna i ekonomiczna	
3.1	potwierdzenie skuteczności procedury medycznej z podaniem stopnia ufności wyniku (korzyści uzyskane dzięki jej zastosowaniu — efektywność medyczna)	<ul style="list-style-type: none"> – wydłużenie okresu przeżycia chorych – zahamowanie postępu choroby poprawa stanu klinicznego chorych – ograniczenie ilości i ciężkości powikłań chorób objętych terapią poprawa jakości życia objętych terapią chorych
4.	Istniejące wytyczne postępowania medycznego	– według aktualnie obowiązujących standardów i wytycznych w tym wytycznych płatników publicznych innych krajów

Wzory dokumentów niezbędnych dla kwalifikacji oraz monitorowania leczenia pacjenta, zgodnie z opisami programów, przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich.

I A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE CHOROBY POMPEGO

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

- | | | |
|-------------------------|----------------------------|-----------------------------------|
| 1. Nr wniosku _____ | 2. Inicjały pacjenta _____ | 3. PESEL pacjenta _____ |
| 4. Data urodzenia _____ | 5. Płeć _____ | 6. Data wystawienia wniosku _____ |
| 7. Imię _____ | 8. Nazwisko _____ | |

W przypadku dziecka proszę podać dane dotyczące rodziców/opiekunów dziecka:

Ojciec:

- | | |
|---------------|--------------------|
| 9. Imię _____ | 10. Nazwisko _____ |
|---------------|--------------------|

Matka:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 11. Imię _____ | 12. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Opiekun:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 13. Imię _____ | 14. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Miejsce zamieszkania pacjenta:

- | | | |
|-----------------------|--|----------------|
| 15. Miejscowość _____ | 16. Kod _____ | |
| 17. Poczta _____ | 18. Ulica _____ | |
| 19. Nr domu _____ | 20. Nr mieszkania _____ | 21. Woj. _____ |
| 22. Tel. dom. _____ | 23. W przypadku dziecka tel. do rodziców / opiekunów _____ | |

Jednostka wystawiająca wniosek:

- | | |
|--|---------------|
| 24. Pełna nazwa _____ | |
| 25. Miejscowość _____ | 26. Kod _____ |
| 27. Ul. _____ | 28. Nr _____ |
| 29. Tel. _____ | 30. Fax _____ |
| 31. Nr karty lub historii choroby pacjenta _____ | |

Lekarz wystawiający wniosek:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 32. Imię _____ | 33. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

podpis i pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka kierownika jednostki

B. Dane auksologiczne pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____ 35. centyl ¹⁾ _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ¹⁾ _____ 39. Data pomiaru _____
40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl ¹⁾ _____ 42. Data pomiaru _____
43. Obwód klatki piersiowej (cm) _____ 44. centyl ¹⁾ _____ 45. Data pomiaru _____

*) Dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do siatek centylowych wg Palczewskiej i Niedźwieckiej

C Wywiad:

46. Informacja o stanie zdrowia rodziców i rodzeństwa (proszę o szczegółowe dane w przypadku występowania choroby w rodzinie pacjenta:

L.p.	Imię i nazwisko	Data urodzenia	Data rozpoznania choroby	Stopień pokrewieństwa	Czy jest leczony (Tak/Nie, jeżeli tak to od kiedy i z jakim efektem)
1.					
2.					
3.					

47. Masa ciała przy urodzeniu (g) _____ 48. Długość ciała (cm) _____ 49. Obwód głowy (cm) _____
50. Który poród _____ 51. Która ciąża _____ 52. Czas trwania ciąży w tyg. _____ ^{1), 2) *)}
53. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) _____ gdy N proszę wypełnić następny punkt
54. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) _____

* ¹⁾ ocena pewna, ²⁾ ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

Poród (T/N):

55. Fizjologiczny, siłami natury _____ 56. Pośladowy _____ 57. Cięcie cesarskie _____ 58. Inne _____

Akcja porodowa (T/N):

59. Samoistna _____ 60. Wspomagana _____ (jeśli T — zakreśl odpowiednie: vacuum, kleszcze, inne)
61. Uraz porodowy _____ 62. Niedotlenienie i resuscytacja _____
63. Ocena wg skali Apgar: 1 min _____ 5 min _____ 10 min
64. Przebieg okresu noworodkowego (opis) _____

Inne dane z wywiadu:

65. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby i jaki miały charakter. Proszę podać także dokładne dane dotyczące postępu choroby — opis. _____

66. Czy pacjent był leczony (Tak/Nie — jeżeli tak to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo) _____

67. Inne choroby przewlekłe (T/N) _____
(proszę podać szczególnie dane dotyczące wad rozwojowych i innych chorób, które mogą wpływać na efektywność terapii)

68. Jeśli Tak – proszę podać czym był / jest leczony i z jakim efektem: _____

D. Stan przedmiotowy:

69. Data badania: _____

70. Ciśnienie tętnicze krwi: _____ mmHg

71. Badanie fizykalne (proszę podać szczegółowo dane dotyczące odchyień w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) _____

E. Badania dodatkowe:

72. Stężenie alfa-glukozydazy (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby) _____ (zakres normy _____),

73. Data badania _____

74. ocena miana CRIM* (klasyczna postać choroby) _____ (zakres normy _____),

75. Data badania _____

* zgodnie z opisem programu — wynik nie jest konieczny do rozpoczęcia leczenia, jest uzupełniany w karcie pacjenta oraz rejestrze SMPT niezwłocznie po jego uzyskaniu

F. Wynik badania genetycznego: (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

76. Data badania _____ 77. Numer badania podany przez pracownię _____

78. Metoda badania _____

79. Wynik badania _____

80. Pracownia wykonująca badanie _____

G. Badania obrazowe:

USG serca (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

81. Data badania _____

82. Opis _____

RTG kręgosłupa odcinek piersiowy i lędźwiowy (nieklasyczna postać choroby)

83. Data badania _____

84. Opis _____

USG jamy brzusznej z oceną wątroby i śledziony (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

85. Data badania _____

86. Opis _____

RTG klatki piersiowej (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

87. Data badania _____

88. Opis _____

H. Inne badania dodatkowe

EKG (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

89. Data badania _____

90. Opis _____

Audiogram (nieklasyczna postać choroby)

91. Data badania _____

92. Opis _____

Badanie spirometryczne (nieklasyczna postać choroby)

93. Data badania _____

94. Opis _____

Wynik testu 3/6 min. marszu (nieklasyczna postać choroby)

95. Data badania _____

96. Opis _____

Inne badania związane z chorobą zasadniczą (data badania / wynik):

97. morfologia krwi, z rozmazem (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby) data badania _____

próby wątrobowe:

98. AspAT data badania _____
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

99. ALAT data badania _____
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

100. CK data badania _____
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

101. CK-MB data badania _____
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

102. GGTP data badania _____
(nieklasyczna postać choroby)

103. gazometria data badania _____
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

104. układ krzepnięcia (INR, APTT) data badania _____
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

105. ocena sprawności ruchowej za pomocą wskaźnika Barthel data badania _____
(nieklasyczna postać choroby)

I. Inne badania i konsultacje

106. konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

107. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

108. konsultacja laryngologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)
(nieklasyczna postać choroby)

109. konsultacja ortopedyczna z oceną statyki kręgosłupa (data konsultacji, szczegółowy opis)
(nieklasyczna postać choroby)

110. konsultacja psychologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)
(nieklasyczna postać choroby)

111. konsultacja okulistyczna (data konsultacji, szczegółowy opis)
(nieklasyczna postać choroby)

112. konsultacja pulmonologiczna, szczególnie w kierunku wydolności układu oddechowego i występowania nocnych bezdechów (data konsultacji, szczegółowy opis)
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

113. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

114. Imię _____ 115. Nazwisko _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

UWAGA!

1. Wniosek bez oceny stężeń alfa-glukozydazy oraz innych, niezbędnych badań i konsultacji do rozpoznania i oceny zaawansowania choroby nie będzie rozpatrywany.

Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych

I B. KARTA MONITOROWANIA PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIE CHOROBY POMPEGO

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

(Prosimy przesłać wypełnioną kartę — wersję elektroniczną i wydruk, co 6 miesięcy, do Oddziału Wojewódzkiego NFZ oraz na adres sekretariatu Zespołu)

1. Imię _____
2. Nazwisko _____
3. PESEL _____
4. Data urodzenia _____
5. Nr historii choroby _____
6. Miejsce zamieszkania pacjenta _____
7. Rozpoznanie _____
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby _____
9. Data rozpoznania choroby _____
10. Data rozpoczęcia leczenia _____
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis _____

12. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) _____

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
13. Dawka leku [mg/kg]			
14. Dawka podanego leku [mg]			
15. Częstość iniekcji			
16. Czy były przerwy w leczeniu (jeśli tak to jak długie i z jakiego powodu)			
17. Czy występowały objawy niepożądane lub powikłania (jeśli tak to proszę szczegółowo je opisać)			
18. Inne leki (jakie, w jakiej dawce i z jakiego powodu)			
19. Inne formy terapii i/lub rehabilitacji (proszę szczegółowo opisać)			
20. Wysokość ciała [cm]			
21. Masa ciała [kg]			
22. Obwód głowy [cm]			
23. Obwód klatki piersiowej [cm]			
24. Ciśnienie tętnicze krwi [mmHg]			

Badania dodatkowe wykonane u pacjentów w okresie obserwacji (do wykonania co najmniej raz na 180 dni/co 365 dni)

miesiące obserwacji	180 dni	365 dni
25. Morfologia krwi, z rozmazem (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)		
26. Układ krzepnięcia (raz na 180 dni)		
Próby wątrobowe:		
27. — AspAT (co 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)		

28. — ALAT (co 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)		
29. — CK (co 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)		
30. — CK-MB (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)		
31. — saturacja krwi (co 180 dni) (nieklasyczna postać choroby)		
32. — gazometria (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)		
33. — układ krzepnięcia (INR, APTT) (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby)		
34. USG jamy brzusznej (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby)		
35. EKG (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)		
36. Spirometria (raz na 180 dni) (nieklasyczna postać choroby)		
37. RTG klatki piersiowej (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby)		
38. Test 3/6 minutowego marszu (raz na 180 dni) (nieklasyczna postać choroby)		
39. Inne badania (jakie i kiedy wykonane)		

Wyniki innych badań i konsultacji:

39. Wynik i data USG serca (raz na 180 dni) _____
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

40. Wynik i data konsultacji neurologicznej* (raz na 180 dni) _____
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

* dla postaci nieklasycznej konsultacja z oceną siły mięśniowej za pomocą dynamometru

41. Wynik i data badania konsultacji pulmonologicznej (z podaniem wyniku spirometrii i z oceną wydolności układu oddechowego oraz oceną częstości występowania nocnych bezdechów) (raz na 180 dni) _____
(klasyczna postać choroby)

42. Badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa (co 365 dni — w uzasadnionych przypadkach, badanie zalecane przez Zespół Koordynacyjny) _____
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

43. RTG klatki piersiowej (raz na 365 dni) _____
(nieklasyczna postać choroby)

44. Wynik i data konsultacji ortopedycznej (opcjonalnie TRG odcinka piersiowego lub lędźwiowego kręgosłupa) (raz na 365 dni) _____
(nieklasyczna postać choroby)

45. Ocena sprawności ruchowej za pomocą wskaźnika Barthel (raz na 365 dni) _____
(nieklasyczna postać choroby)

46. Wynik i data konsultacji laryngologicznej/Wynik i data badania audiometrycznego (raz na 365 dni) _____
(nieklasyczna postać choroby)

47. Wynik i data konsultacji pulmonologicznej (co 365 dni) _____
(nieklasyczna postać choroby)

48. Wynik i data konsultacji kardiologicznej (co 180 dni) _____
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

49. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

podpis i pieczęć lekarza:

Data _____

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

I C. ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE CHOROBY POMPEGO

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U.2016.1793)

Poinformowana(y) o możliwości powikłań zastosowanego leczenia, wyrażam zgodę na leczenie alglukozydazą alfa. Zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi oraz przyjeżdżania na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Jestem poinformowana(y) o istocie choroby, możliwości wystąpienia objawów niepożądanych i powikłań zastosowanej terapii oraz o możliwości zaprzestania terapii.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

II A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE CHOROBY GAUCHERA

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

- | | | |
|-------------------------|----------------------------|-----------------------------------|
| 1. Nr wniosku _____ | 2. Inicjały pacjenta _____ | 3. PESEL pacjenta _____ |
| 4. Data urodzenia _____ | 5. Płeć _____ | 6. Data wystawienia wniosku _____ |
| 7. Imię _____ | 8. Nazwisko _____ | |

W przypadku dziecka proszę podać dane dotyczące rodziców/opiekunów dziecka:

Ojciec:

- | | |
|---------------|--------------------|
| 9. Imię _____ | 10. Nazwisko _____ |
|---------------|--------------------|

Matka:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 11. Imię _____ | 12. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Opiekun:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 13. Imię _____ | 14. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Miejsce zamieszkania pacjenta:

- | | | |
|-----------------------|--|----------------|
| 15. Miejscowość _____ | 16. Kod _____ | |
| 17. Poczta _____ | 18. Ulica _____ | |
| 19. Nr domu _____ | 20. Nr mieszkania _____ | 21. Woj. _____ |
| 22. Tel. dom. _____ | 23. W przypadku dziecka tel. do rodziców / opiekunów _____ | |

Jednostka wystawiająca wniosek:

- | | |
|--|---------------|
| 24. Pełna nazwa _____ | |
| 25. Miejscowość _____ | 26. Kod _____ |
| 27. Ul. _____ | 28. Nr _____ |
| 29. Tel. _____ | 30. Fax _____ |
| 31. Nr karty lub historii choroby pacjenta _____ | |

Lekarz wystawiający wniosek:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 32. Imię _____ | 33. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć kierownika jednostki

B. Dane auksologiczne pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____ 35. centyl ¹⁾ _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ¹⁾ _____ 39. Data pomiaru _____
40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl ¹⁾ _____ 42. Data pomiaru _____
43. Obwód klatki piersiowej (cm) _____ 44. centyl ¹⁾ _____ 45. Data pomiaru _____

*) Dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do siatek centylowych wg Palczewskiej i Niedźwieckiej

C Wywiad:

46. Informacja o stanie zdrowia rodziców i rodzeństwa (proszę o szczegółowe dane w przypadku występowania choroby w rodzinie pacjenta:

L.p.	Imię i nazwisko	Data urodzenia	Data rozpoznania choroby	Stopień pokrewieństwa	Czy jest leczony (Tak/Nie, jeżeli tak to od kiedy i z jakim efektem)
1.					
2.					
3.					

47. Masa ciała przy urodzeniu (g) _____ 48. Długość ciała (cm) _____ 49. Obwód głowy (cm) _____
50. Który poród _____ 51. Która ciąża _____ 52. Czas trwania ciąży w tyg. _____ ^{1), 2) *)}
53. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) _____, gdy N proszę wypełnić następny punkt
54. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) _____

* ¹⁾ ocena pewna, ²⁾ ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

Poród (T/N):

55. Fizjologiczny, siłami natury _____ 56. Pośladowy _____ 57. Cięcie cesarskie _____ 58. Inne _____

Akcja porodowa (T/N):

59. Samoistna _____ 60. Wspomagana _____ (jeśli T — zakreśl odpowiednie: vacuum, kleszcze, inne)
61. Uraz porodowy _____ 62. Niedotlenienie i resuscytacja _____
63. Ocena wg skali Apgar: 1 min _____ 5 min _____ 10 min _____
64. Przebieg okresu noworodkowego (opis) _____

Inne dane z wywiadu:

65. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby i jaki miały charakter. Proszę podać także dokładne dane dotyczące postępu choroby — opis. _____

66. Czy pacjent był leczony (Tak/Nie — jeżeli tak to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo) _____

67. Inne choroby przewlekłe (T/N) _____
(proszę podać szczególnie dane dotyczące chorób, które mogą wpływać na efektywność terapii)

68. Jeśli Tak – proszę podać czym był / jest leczony i z jakim efektem: _____

D. Stan przedmiotowy:

69. Data badania: _____
70. Badanie fizykalne (proszę podać szczegółowo dane dotyczące odchyień w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) _____

E. Badania dodatkowe:

71. Stężenie β -glukocerebrozydazy _____ (zakres normy _____),
72. Data badania _____
73. poziom przeciwciał przeciwko imiglucerazie* _____ (zakres normy _____),
74. Data badania _____

* badanie konieczne przy decyzji o zwiększeniu dawki leku

F. Wynik badania genetycznego:

75. Data badania _____ 76. Numer badania podany przez pracownię _____
77. Metoda badania _____
78. Wynik badania _____

79. Pracownia wykonująca badanie _____

G. Badania obrazowe:

UKG (w uzasadnionych przypadkach)

80. Data badania _____

81. Opis _____

MRI kości długich (badanie obligatoryjne jedynie u pacjentów z nieprawidłowościami układu kostno-stawowego lub w przypadku pojawienia się dolegliwości bólowych)

82. Data badania _____

83. Opis _____

USG jamy brzusznej, z określeniem objętości śledziony i wątroby

84. Data badania _____

85. Opis _____

H. Inne badania dodatkowe

EKG

86. Data badania _____

87. Opis _____

Inne badania związane z chorobą zasadniczą (data badania / wynik):

88. morfologia krwi pełna, z rozmazem

data badania _____

próby wątrobowe:

89. AspAT

data badania _____

90. ALAT

data badania _____

stężenie witamin:

91. vit. D, vit B12 data badania _____

92. Chitotriozydaza data badania _____

93. Układ krzepnięcia (APTT, INR) data badania _____

94. Aktywność fosfatazy alkalicznej data badania _____

95. Badanie densytometryczne kości (DEXA) data badania _____

I. Inne badania i konsultacje

96. konsultacja kardiologiczna w uzasadnionych przypadkach (data konsultacji, szczegółowy opis)

97. konsultacja neurologiczna (u świadczeniobiorców z podejrzeniem typu III choroby) (data konsultacji, szczegółowy opis)

98. konsultacja ortopedyczna, (data konsultacji, szczegółowy opis)

99. Spirometria u pacjentów > 7 roku życia (data konsultacji, szczegółowy opis)

100. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

101. Imię _____

102. Nazwisko _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

UWAGA!

1. Wniosek bez oceny stężeń β -glukocerebrozydazy oraz innych, niezbędnych badań i konsultacji do rozpoznania i oceny zaawansowania choroby nie będzie rozpatrywany. **Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich**

II B. KARTA MONITOROWANIA TERAPII PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIE CHOROBY GAUCHERA

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

(Prosimy przesłać wypełnioną kartę — wersję elektroniczną i wydruk, co 6 miesięcy, do Oddziału Wojewódzkiego NFZ oraz na adres sekretariatu Zespołu)

1. Imię _____
2. Nazwisko _____
3. PESEL _____
4. Data urodzenia _____
5. Nr historii choroby _____
6. Miejsce zamieszkania pacjenta _____
7. Rozpoznanie _____
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby _____
9. Data rozpoznania choroby _____
10. Data rozpoczęcia leczenia _____
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis _____

12. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) _____

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
13. Dawka leku [mg/kg]			
14. Dawka podanego leku [mg]			
15. Częstość iniekcji			
16. Czy były przerwy w leczeniu (jeśli tak to jak długie)			
17. Czy występowały objawy niepożądane lub powikłania (jeśli tak to proszę szczegółowo je opisać)			
18. Inne leki (jakie, w jakiej dawce i z jakiego powodu)			
19. Inne formy terapii i/lub rehabilitacji (proszę szczegółowo opisać)			
20. Wysokość ciała [cm]			
21. Masa ciała [kg]			
22. Obwód głowy [cm]			
23. Obwód klatki piersiowej [cm]			

(a) Badania dodatkowe wykonane u pacjentów w okresie 6 mies./12 mies. obserwacji (do wykonania co najmniej raz na 180 dni/ co 365 dni.)

miesiące obserwacji	180	365
24. Morfologia krwi pełna, z rozmazem (co 180 dni) _____		
25. Chitotriozydaza (co 180 dni) _____		
26. EKG (co 365 dni) _____		
27. UKG* (co 365 dni) _____		

miesiące obserwacji	180	365
28. Układ krzepnięcia, APTT, INR (co 180 dni) _____		
29. Badanie densytometryczne (DEXA) (co 365 dni) _____		
30. Inne badania (jakie i kiedy wykonano) _____		

* w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym

(b) Wyniki innych badań i konsultacji:

31. Wynik i data konsultacji kardiologicznej (co 365 dni) (w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym w poprzednim badaniu) _____

32. Wynik i data MRI kości długich (co 365 dni) (badanie obligatoryjne jedynie u pacjentów z nieprawidłowościami układu kostno-stawowego lub w przypadku pojawienia się dolegliwości bólowych) _____

33. Wynik i data konsultacji ortopedycznej w uzasadnionych przypadkach (co 365 dni) _____

34. Spirometria u pacjentów > 7 roku życia (co 365 dni) _____

35. Wynik i data USG jamy brzusznej, z oceną objętości wątroby i śledziony (raz na 180 dni) _____

36. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

podpis i pieczęć lekarza:

Data _____

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

II C. Załącznik do wniosku o zakwalifikowanie pacjenta do leczenia w programie Leczenie choroby Gauchera

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U.2016.1793)

Poinformowana(y) o możliwości powikłań zastosowanego leczenia, wyrażam zgodę na leczenie imiglucerażą. Zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi oraz przyjeżdżania na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Jestem poinformowana(y) o istocie choroby, możliwości wystąpienia objawów niepożądanych i powikłań zastosowanej terapii oraz o możliwości zaprzestania terapii.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

III A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE CHOROBY HURLER

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

- | | | |
|-------------------------|----------------------------|-----------------------------------|
| 1. Nr wniosku _____ | 2. Inicjały pacjenta _____ | 3. PESEL pacjenta _____ |
| 4. Data urodzenia _____ | 5. Płeć _____ | 6. Data wystawienia wniosku _____ |
| 7. Imię _____ | 8. Nazwisko _____ | |

W przypadku dziecka proszę podać dane dotyczące rodziców/opiekunów dziecka:

Ojciec:

- | | |
|---------------|--------------------|
| 9. Imię _____ | 10. Nazwisko _____ |
|---------------|--------------------|

Matka:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 11. Imię _____ | 12. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Opiekun:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 13. Imię _____ | 14. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Miejsce zamieszkania pacjenta:

- | | | |
|-----------------------|--|----------------|
| 15. Miejscowość _____ | 16. Kod _____ | |
| 17. Poczta _____ | 18. Ulica _____ | |
| 19. Nr domu _____ | 20. Nr mieszkania _____ | 21. Woj. _____ |
| 22. Tel. dom. _____ | 23. W przypadku dziecka tel. do rodziców / opiekunów _____ | |

Jednostka wystawiająca wniosek:

- | | |
|--|---------------|
| 24. Pełna nazwa _____ | |
| 25. Miejscowość _____ | 26. Kod _____ |
| 27. Ul. _____ | 28. Nr _____ |
| 29. Tel. _____ | 30. Fax _____ |
| 31. Nr karty lub historii choroby pacjenta _____ | |

Lekarz wystawiający wniosek:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 32. Imię _____ | 33. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć kierownika jednostki

B. Dane auksologiczne pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____ 35. centyl ¹⁾ _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ¹⁾ _____ 39. Data pomiaru _____
40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl ¹⁾ _____ 42. Data pomiaru _____
43. Obwód klatki piersiowej (cm) _____ 44. centyl ¹⁾ _____ 45. Data pomiaru _____

*) Dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do siatek centylowych wg Palczewskiej i Niedźwieckiej

C Wywiad:

46. Informacja o stanie zdrowia rodziców i rodzeństwa (proszę o szczegółowe dane w przypadku występowania choroby w rodzinie pacjenta:

L.p.	Imię i nazwisko	Data urodzenia	Data rozpoznania choroby	Stopień pokrewieństwa	Czy jest leczony (Tak/Nie, jeżeli tak to od kiedy i z jakim efektem)
1.					
2.					
3.					

47. Masa ciała przy urodzeniu (g) _____ 48. Długość ciała (cm) _____ 49. Obwód głowy (cm) _____
50. Który poród _____ 51. Która ciąża _____ 52. Czas trwania ciąży w tyg. _____ ^{1), 2) *)}
53. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N),
54. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) _____
gdy N proszę wypełnić następujący punkt

* ¹⁾ ocena pewna, ²⁾ ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

Poród (T/N):

55. Fizjologiczny, siłami natury _____ 56. Pośladowy _____ 57. Cięcie cesarskie _____ 58. Inne _____

Akcja porodowa (T/N):

59. Samoistna _____ 60. Wspomagana _____ (jeśli T - zakreśl odpowiednie: vacuum, kleszcze, inne)
61. Uraz porodowy _____ 62. Niedotlenienie i resuscytacja _____
63. Ocena wg skali Apgar: 1 min _____ 5 min _____ 10 min _____
64. Przebieg okresu noworodkowego (opis) _____

Inne dane z wywiadu:

65. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby i jaki miały charakter. Proszę podać także dokładne dane dotyczące postępu choroby — opis. _____

66. Czy pacjent był leczony (Tak/Nie — jeżeli tak to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo) _____

67. Inne choroby przewlekłe (T/N) _____
(proszę podać szczególnie dane dotyczące chorób, które mogą wpływać na efektywność terapii)

68. Jeśli Tak – proszę podać czym był / jest leczony i z jakim efektem: _____

D. Stan przedmiotowy:

69. Data badania: _____

70. Ciśnienie tętnicze krwi: _____ mmHg

71. Badanie fizykalne (proszę podać szczegółowo dane dotyczące odchyień w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) _____

E. Badania dodatkowe:

72. Stężenie α -L-iduronidazy _____ (zakres normy _____),

73. Data badania _____

74. Ilość wydalanych mukopolisacharydów (glikozaminoglikanów) z moczem _____ mg/g kreatyniny (zakres normy _____),

75. poziom przeciwciał przeciwko α -L-iduronidazie* _____ (zakres normy _____),

76. Data badania _____

* badanie nieobligatoryjne

F. Wynik badania genetycznego:

77. Data badania _____ 78. Numer badania podany przez pracownię _____

79. Metoda badania _____

80. Wynik badania _____

81. Pracownia wykonująca badanie _____

G. Badania obrazowe:

USG układu sercowo-naczyniowego

82. Data badania _____

83. Opis _____

RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa

84. Data badania _____

85. Opis _____

MRI ośrodkowego układu nerwowego, z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa

86. Data badania _____

87. Opis _____

USG jamy brzusznej, ze szczególnym uwzględnieniem śledziony i wątroby

88. Data badania _____

89. Opis _____

H. Inne badania dodatkowe

EKG

90. Data badania _____

91. Opis _____

EMG (ukierunkowany przede wszystkim na występowanie zespołu cieśni nadgarstka)

92. Data badania _____

93. Opis _____

Audiogram

94. Data badania _____

95. Opis _____

Wynik testu 3/6 min. marszu

96. Data badania _____

97. Opis _____

Badanie spirometryczne układu oddechowego

98. Data badania _____

99. Opis _____

Badanie okulistyczne z oceną w lampie szczelinowej

100. Data badania _____

101. Opis _____

Inne badania związane z chorobą zasadniczą (data badania / wynik):

102. morfologia krwi, z rozmazem

data badania _____

Próby wątrobowe:

103. AspAT

data badania _____

104. ALAT

data badania _____

105. wyniki oceny równowagi kwasowo-zasadowej

data badania _____

Stężenie witamin:

106. vit. D

data badania _____

107. vit. E

data badania _____

108. Stężenie fosfatazy alkalicznej

data badania _____

I. Inne badania i konsultacje

109. konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

110. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

111. konsultacja laryngologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

112. konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów (data konsultacji, szczegółowy opis)

113. konsultacja psychologiczna, z oceną ilorazu inteligencji (data konsultacji, szczegółowy opis)

114. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

115. Imię _____ 116. Nazwisko _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

UWAGA!

1. Wniosek bez oceny stężeń α -L-iduronidazy oraz innych, niezbędnych badań i konsultacji do rozpoznania i oceny zaawansowania choroby nie będzie rozpatrywany.

Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych

III B. KARTA MONITOROWANIA PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIE CHOROBY HURLER

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

(Prosimy przesłać wypełnioną kartę — wersję elektroniczną i wydruk, co 6 miesięcy, do Oddziału Wojewódzkiego NFZ oraz na adres sekretariatu Zespołu)

1. Imię _____
2. Nazwisko _____
3. PESEL _____
4. Data urodzenia _____
5. Nr historii choroby _____
6. Miejsce zamieszkania pacjenta _____
7. Rozpoznanie _____
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby _____
9. Data rozpoznania choroby _____
10. Data rozpoczęcia leczenia _____
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis _____

12. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) _____

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
13. Dawka leku [mg/kg]			
14. Dawka podanego leku [mg]			
15. Częstość iniekcji			
16. Czy były przerwy w leczeniu (jeśli tak to jak długie)			
17. Czy występowały objawy niepożądane lub powikłania (jeśli tak to proszę szczegółowo je opisać)			
18. Inne leki (jakie, w jakiej dawce i z jakiego powodu)			
19. Inne formy terapii i/lub rehabilitacji (proszę szczegółowo opisać)			
20. Wysokość ciała [cm]			
21. Masa ciała [kg]			
22. Obwód głowy [cm]			
23. Obwód klatki piersiowej [cm]			
24. Ciśnienie tętnicze krwi [mmHg]			

(a) Badania dodatkowe wykonane u pacjentów w okresie 6 mies./12 mies. obserwacji (do wykonania co najmniej co 6 mies./12 mies.)

miesiące obserwacji	180	365
25. Morfologia krwi, z rozmazem (co 180 dni)		
Próby wątrobowe:		
26. — AspAT (co 180 dni)		
27. — ALAT (co 180 dni)		

miesiące obserwacji	180	365
28. USG jamy brzusznej z oceną objętości wątroby i śledziony (co 365 dni)		
29. EKG (co 365 dni)		
30. USG serca		
31. Wydalanie mukopolisacharydów z moczem**		
32. Stężenie fosforu (co 180 dni)		
33. Test 3/6 min. marszu (co 180 dni)		
34. Inne badania (jakie i kiedy wykonane)		

** po 6 miesiącach od wprowadzenia terapii a następnie co 365 dni

Wyniki innych badań i konsultacji:

Stężenie witamin (co 12 mies.)

35. D _____ 36. _____ E

37. Wynik i data konsultacji ortopedycznej, z oceną ruchomości stawów (co 365 dni) _____

38. Wynik i data konsultacji kardiologicznej (co 365 dni) _____

39. Wynik i data konsultacji neurologicznej (co 365 dni) _____

40. Wynik i data badania spirometrycznego układu oddechowego (z podaniem wyniku spirometrii) (co 365 dni) _____

41. Wynik i data MRI OUN, z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa (co 365 dni) (w przypadku nieprawidłowości w poprzednim badaniu lub pojawienia się lub nasilenia objawów neurologicznych) _____

42. RTG kości/ RTG kręgosłupa (co 365 dni) _____

43. Wynik i data badania EMG, w kierunku występowania zespołu cieśni nadgarstka (co 365 dni, w uzasadnionych przypadkach) _____

44. Wynik i data badania audiometrycznego (co 365 dni) _____

45. Wynik i data konsultacji okulistycznej, z oceną w lampie szczelinowej (co 365 dni) _____

46. Wynik i data konsultacji psychologicznej, z oceną ilorazu inteligencji (co 365 dni) _____

47. Konsultacja laryngologiczna (co 365 dni) _____

48. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

_____ *podpis i pieczętka lekarza:*

Data _____

_____ *podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

III C. ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE CHOROBY HURLER

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U.2016.1793)

Poinformowana(y) o możliwości powikłań zastosowanego leczenia, wyrażam zgodę na leczenie laronidazą. Zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi oraz przyjeżdżania na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Jestem poinformowana(y) o istocie choroby, możliwości wystąpienia objawów niepożądanych i powikłań zastosowanej terapii oraz o możliwości zaprzestania terapii.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

IV A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU II (ZESPÓŁ HUNTERA)

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

1. Nr wniosku _____ 2. Inicjały pacjenta _____ 3. PESEL pacjenta _____
4. Data urodzenia _____ 5. Płeć _____ 6. Data wystawienia wniosku _____

7. Imię _____ 8. Nazwisko _____

W przypadku dziecka proszę podać dane dotyczące rodziców/opiekunów dziecka:

Ojciec:

9. Imię _____ 10. Nazwisko _____

Matka:

11. Imię _____ 12. Nazwisko _____

Opiekun:

13. Imię _____ 14. Nazwisko _____

Miejsce zamieszkania pacjenta:

15. Miejscowość _____ 16. Kod _____
17. Poczta _____ 18. Ulica _____
19. Nr domu _____ 20. Nr mieszkania _____ 21. Woj. _____
22. Tel. dom. _____ 23. W przypadku dziecka tel. do rodziców / opiekunów _____

Jednostka wystawiająca wniosek:

24. Pełna nazwa _____

25. Miejscowość _____ 26. Kod _____
27. ul. _____ 28. Nr _____
29. Tel. _____ 30. Fax _____
31. Nr karty lub historii choroby pacjenta _____

Lekarz wystawiający wniosek:

32. Imię _____ 33. Nazwisko _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć kierownika jednostki

B. Dane auksologiczne pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____ 35. centyl ¹⁾ _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ¹⁾ _____ 39. Data pomiaru _____
40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl ¹⁾ _____ 42. Data pomiaru _____
43. Obwód klatki piersiowej (cm) _____ 44. centyl ¹⁾ _____ 45. Data pomiaru _____

*) Dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do siatek centylowych wg Palczewskiej i Niedźwieckiej

C Wywiad:

46. Informacja o stanie zdrowia rodziców i rodzeństwa (proszę o szczegółowe dane w przypadku występowania choroby w rodzinie pacjenta):

L.p.	Imię i nazwisko	Data urodzenia	Data rozpoznania choroby	Stopień pokrewieństwa	Czy jest leczony (Tak/Nie, jeżeli tak to od kiedy i z jakim efektem)
1.					
2.					
3.					

47. Masa ciała przy urodzeniu (g) _____ 48. Długość ciała (cm) _____ 49. Obwód głowy (cm) _____
50. Który poród _____ 51. Która ciąża _____ 52. Czas trwania ciąży w tyg. _____ ^{1), 2) *)}
53. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) _____, gdy N proszę wypełnić następny punkt
54. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) _____

* ¹⁾ ocena pewna, ²⁾ ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

Poród (T/N):

55. Fizjologiczny, siłami natury _____ 56. Pośladowy _____ 57. Cięcie cesarskie _____ 58. Inne _____

Akcja porodowa (T/N):

59. Samoistna _____ 60. Wspomagana _____ (jeśli T - zakreśl odpowiednie: vacuum, kleszcze, inne)
61. Uraz porodowy _____ 62. Niedotlenienie i resuscytacja _____
63. Ocena wg skali Apgar: 1 min _____ 5 min _____ 10 min _____
64. Przebieg okresu noworodkowego (opis) _____

Inne dane z wywiadu:

65. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby i jaki miały charakter. Proszę podać także dokładne dane dotyczące postępu choroby — opis. _____

Leczenie:

66. Czy pacjent był leczony (Tak/Nie — jeżeli tak to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo) _____

67. Inne choroby przewlekłe (T/N) _____
(proszę podać szczególnie dane dotyczące wad rozwojowych i innych chorób, które mogą wpływać na efektywność terapii)

68. Jeśli Tak – proszę podać czym był / jest leczony i z jakim efektem: _____

D. Stan przedmiotowy:

69. Data badania: _____

70. Badanie fizykalne (proszę podać szczegółowo dane dotyczące odchyień w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) _____

E. Badania dodatkowe:

71. Stężenie sulfatazy iduronianu _____ (zakres normy _____),

72. Data badania _____

73. Ilość wydalanych mukopolisacharydów z moczem _____ mg/g kreatyniny (zakres normy _____),

74. Poziom przeciwciał przeciwko sulfatazie iduronianu* _____ (zakres normy _____),

75. Data badania _____

* badanie nie jest obligatoryjne

F. Wynik badania genetycznego¹:

76. Data badania _____

77. Numer badania podany przez pracownię _____

78. Metoda badania _____

79. Wynik badania _____

80. Pracownia wykonująca badanie _____

¹ Badanie nie jest ujęte w opisie programu (badanie nie jest obligatoryjne)

G. Badania obrazowe:

EKG

81. Data badania _____

82. Opis _____

RTG kręgosłupa

83. Data badania _____

84. Opis _____

MRI ośrodkowego układu nerwowego, z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa

85. Data badania _____

86. Opis _____

USG jamy brzusznej, ze szczególnym uwzględnieniem śledziony i wątroby

87. Data badania _____

88. Opis _____

RTG klatki piersiowej

89. Data badania _____

90. Opis _____

H. Inne badania dodatkowe

EMG (ukierunkowany przede wszystkim na występowanie zespołu cieśni nadgarstka)

91. Data badania _____

92. Opis _____

Audiogram

93. Data badania _____

94. Opis _____

Badanie spirometryczne

95. Data badania _____

96. Opis _____

Wynik testu 3/6 min. marszu

97. Data badania _____

98. Opis _____

Inne badania związane z chorobą zasadniczą (data badania / wynik):

99. morfologia krwi, z rozmazem data badania _____

100. układ krzepnięcia data badania _____

101. proteinogram data badania _____

próby wątrobowe:

102. AspAT

data badania _____

103. ALAT

data badania _____

104. CK

data badania _____

105. stężenie bilirubiny całkowitej

data badania _____

106. stężenie cholesterolu całkowitego

data badania _____

stężenie witamin rozpuszczalnych w tłuszczach:

107. vit. D

data badania _____

108. vit. K

data badania _____

109. EEG

data badania _____

110. Echokardiografia

data badania _____

111. Gazometria

data badania _____

112. Test SF36

data badania _____

I. Inne badania i konsultacje

113. Konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów (data konsultacji, szczegółowy opis)

114. Konsultacja psychologiczna, z oceną ilorazu inteligencji lub rozwoju psychoruchowego u młodszych dzieci (data konsultacji, szczegółowy opis)

115. Konsultacja okulistyczna, (data konsultacji, szczegółowy opis)

116. Badanie narządu ruchu i funkcji motorycznych (data konsultacji, szczegółowy opis)

117. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

118. Imię _____ 119. Nazwisko _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

UWAGA!

1. Wniosek bez oceny stężeń siarczanu iduronianu oraz innych, niezbędnych badań i konsultacji do rozpoznania i oceny zaawansowania choroby nie będzie rozpatrywany.

Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych

IV B. KARTA MONITOROWANIA PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU II

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

*(Prosimy przesłać wypełnioną kartę — wersję elektroniczną i wydruk,
co 6 miesięcy, do Oddziału Wojewódzkiego NFZ oraz na adres sekretariatu Zespołu)*

1. Imię _____
2. Nazwisko _____
3. PESEL _____
4. Data urodzenia _____
5. Nr historii choroby _____
6. Miejsce zamieszkania pacjenta _____
7. Rozpoznanie _____
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby _____
9. Data rozpoznania choroby _____
10. Data rozpoczęcia leczenia _____
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis _____

12. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis _____

13. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) _____

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
14. Dawka leku [mg/kg]			
15. Dawka podanego leku [mg]			
16. Częstość iniekcji			
17. Czy były przerwy w leczeniu (jeśli tak to jak długie)			
18. Czy występowały objawy niepożądane lub powikłania (jeśli tak to proszę szczegółowo je opisać)			
19. Inne leki (jakie, w jakiej dawce i z jakiego powodu)			
20. Inne formy terapii i/lub rehabilitacji (proszę szczegółowo opisać)			
21. Wysokość ciała [cm]			
22. Masa ciała [kg]			
23. Obwód głowy [cm]			
24. Obwód klatki piersiowej [cm]			

(a) Badania dodatkowe wykonane u pacjentów w okresie 6 mies./12 mies. obserwacji (do wykonania co najmniej co 6 mies./12 mies.)

miesiące obserwacji	180	365
25. Morfologia krwi, z rozmazem (co 180 dni)		
26. Układ krzepnięcia (co 180 dni)		
27. Gazometria (co 180 dni)		
Próby wątrobowe:		
28. — CK (co 180 dni)		
29. — AspAT (co 180 dni)		
30. — ALAT (co 180 dni)		
31. — stężenie bilirubiny całkowitej (co 180 dni)		
32. USG jamy brzusznej (co 180 dni)		
33. EKG (co 180 dni)		
34. Echokardiografia (co 180 dni)		
35. Wydalanie mukopolisacharydów z moczem (co 180 dni)		
36. Wynik testu 3/6 min. marszu (co 180 dni)		
37. Test SF 36		
38. Poziom przeciwciał przeciwko sulfatazie iduronianu (nie jest obowiązkowe, co 180 dni)		
39. Cholesterol (co 365 dni)		
40. Inne badania (jakie i kiedy wykonane)		

(b) Wyniki innych badań i konsultacji:

Stężenie witamin rozpuszczalnych w tłuszczach (co 365 dni)

41. D _____ 42. K _____

43. Wynik i data konsultacji ortopedycznej (co 180 dni) _____

44. Wynik i data badania wydolności układu oddechowego (z podaniem wyniku spirometrii) (co 180 dni) _____

45. Wynik i data MRI OUN z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa (w uzasadnionych przypadkach, przede wszystkim w przypadku wodogłowia, co 365 dni) _____

46. RTG kręgosłupa (co 365 dni) _____

47. Wynik i data badania EMG w kierunku występowania zespołu cieśni nadgarstka (co 365 dni) _____

48. Wynik i data badania audiometrycznego (co 365 dni) _____

49. Wynik i data konsultacji okulistycznej z oceną dna oka (co 365 dni) _____

50. Wynik i data konsultacji psychologicznej, z oceną ilorazu inteligencji lub rozwoju psychoruchowego u młodszych dzieci (co 180 dni) _____

51. RTG klatki piersiowej (co 365 dni) _____

52. Badanie narządu ruchu i funkcji motorycznych _____

53. EEG (co 180 dni) _____

54. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

podpis i pieczęć lekarza:

Data _____

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

IV C. Załącznik do wniosku o zakwalifikowanie pacjenta do leczenia w programie Leczenie Mukopolisacharydozy typu II (zespół Huntera)

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U.2016.1793)

Poinformowana(y) o możliwości powikłań zastosowanego leczenia, wyrażam zgodę na leczenie preparatem Elaprase. Zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi oraz przyjeżdżania na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Jestem poinformowana(y) o istocie choroby, możliwości wystąpienia objawów niepożądanych i powikłań zastosowanej terapii oraz o możliwości zaprzestania terapii.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

V A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU VI (ZESPÓŁ MAROTEAUX-LAMY)

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

1. Nr wniosku _____ 2. Inicjały pacjenta _____ 3. PESEL pacjenta _____
4. Data urodzenia _____ 5. Płeć _____ 6. Data wystawienia wniosku _____
7. Imię _____ 8. Nazwisko _____

W przypadku dziecka proszę podać dane dotyczące rodziców/opiekunów dziecka:

Ojciec:

9. Imię _____ 10. Nazwisko _____

Matka:

11. Imię _____ 12. Nazwisko _____

Opiekun:

13. Imię _____ 14. Nazwisko _____

Miejsce zamieszkania pacjenta:

15. Miejscowość _____ 16. Kod _____
17. Poczta _____ 18. Ulica _____
19. Nr domu _____ 20. Nr mieszkania _____ 21. Woj. _____
22. Tel. dom. _____ 23. W przypadku dziecka tel. do rodziców / opiekunów _____

Jednostka wystawiająca wniosek:

24. Pełna nazwa _____

25. Miejscowość _____ 26. Kod _____
27. Ul. _____ 28. Nr _____
29. Tel. _____ 30. Fax _____
31. Nr karty lub historii choroby pacjenta _____

Lekarz wystawiający wniosek:

32. Imię _____ 33. Nazwisko _____

podpis i pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka kierownika jednostki

B. Dane auksologiczne pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____ 35. centyl ¹⁾ _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ¹⁾ _____ 39. Data pomiaru _____
40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl ¹⁾ _____ 42. Data pomiaru _____
43. Obwód klatki piersiowej (cm) _____ 44. centyl ¹⁾ _____ 45. Data pomiaru _____

¹⁾ Dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do siatek centylowych wg Palczewskiej i Niedźwieckiej

C Wywiad:

46. Informacja o stanie zdrowia rodziców i rodzeństwa (proszę o szczegółowe dane w przypadku występowania choroby w rodzinie pacjenta):

L.p.	Imię i nazwisko	Data urodzenia	Data rozpoznania choroby	Stopień pokrewieństwa	Czy jest leczony (Tak/Nie, jeżeli tak to od kiedy i z jakim efektem)
1.					
2.					
3.					

47. Masa ciała przy urodzeniu (g) _____ 48. Długość ciała (cm) _____ 49. Obwód głowy (cm) _____
50. Który poród _____ 51. Która ciąża _____ 52. Czas trwania ciąży w tyg. _____ ^{1), 2) ¹⁾}
53. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) _____ gdy N proszę wypełnić następny punkt
54. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) _____

¹⁾ ocena pewna, ²⁾ ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

Poród (T/N):

55. Fizjologiczny, siłami natury _____ 56. Pośladowy _____ 57. Cięcie cesarskie _____ 58. Inne _____

Akcja porodowa (T/N):

59. Samoistna _____ 60. Wspomagana _____ (jeśli T - zakreśl odpowiednie: vacuum, kleszcze, inne)
61. Uraz porodowy _____ 62. Niedotlenienie i resuscytacja _____
63. Ocena wg skali Apgar: 1 min _____ 5 min _____ 10 min _____
64. Przebieg okresu noworodkowego (opis) _____

Inne dane z wywiadu:

65. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby i jaki miały charakter. Proszę podać także dokładne dane dotyczące postępu choroby — opis. _____

66. Czy pacjent był leczony (Tak/Nie — jeżeli tak to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo) _____

67. Inne choroby przewlekłe (T/N) _____
(proszę podać szczególnie dane dotyczące wad rozwojowych i innych chorób, które mogą wpływać na efektywność terapii)

68. Jeśli Tak – proszę podać czym był / jest leczony i z jakim efektem: _____

D. Stan przedmiotowy:

69. Data badania: _____
70. Ciśnienie tętnicze krwi: _____ mmHg
71. Badanie fizykalne (proszę podać szczegółowo dane dotyczące odchyień w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) _____

E. Badania dodatkowe:

72. Stężenie 4-sulfatazy-*N*-acetylogalaktozaminy _____ (zakres normy _____),
73. Data badania _____
74. Ilość wydalanych mukopolisacharydów (glikozaminoglikanów) z moczem _____ mg/g kreatyniny (zakres normy _____),
75. poziom przeciwciał przeciwko 4-sulfatazy-*N*-acetylogalaktozaminie* _____ (zakres normy _____),
76. Data badania _____
* badanie nieobligatoryjne

F. Wynik badania genetycznego:

77. Data badania _____ 78. Numer badania podany przez pracownię _____
79. Metoda badania _____
80. Wynik badania _____

81. Pracownia wykonująca badanie _____

G. Badania obrazowe:

USG układu sercowo-naczyniowego

82. Data badania _____

83. Opis _____

RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa

84. Data badania _____

85. Opis _____

MRI ośrodkowego układu nerwowego, z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa

86. Data badania _____

87. Opis _____

USG jamy brzusznej, ze szczególnym uwzględnieniem śledziony i wątroby

88. Data badania _____

89. Opis _____

RTG klatki piersiowej

90. Data badania _____

91. Opis _____

H. Inne badania dodatkowe

EKG

92. Data badania _____

93. Opis _____

EMG (ukierunkowany przede wszystkim na występowanie zespołu cieśni nadgarstka)

94. Data badania _____

95. Opis _____

Audiogram

96. Data badania _____

97. Opis _____

Badanie spirometryczne

98. Data badania _____

99. Opis _____

Wynik testu 3/6 min. marszu

100. Data badania _____

101. Opis _____

Inne badania związane z chorobą zasadniczą (data badania / wynik):

102. morfologia krwi, z rozmazem

data badania _____

Próby wątrobowe:

103. AspAT

data badania _____

104. ALAT

data badania _____

105. CK

data badania _____

106. stężenie bilirubiny całkowitej

data badania _____

107. wynik oceny równowagi kwasowo-zasadowej

data badania _____

108. stężenie cholesterolu

data badania _____

Stężenie witamin:

109. vit. D

data badania _____

110. vit. K

data badania _____

111. Układ krzepnięcia

data badania _____

112. Proteinogram

data badania _____

113. Stężenie fosfatazy alkalicznej

data badania _____

I. Inne badania i konsultacje

114. konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

115. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

116. konsultacja laryngologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

117. konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów (data konsultacji, szczegółowy opis)

118. konsultacja psychologiczna, z oceną ilorazu inteligencji (data konsultacji, szczegółowy opis)

119. konsultacja okulistyczna, z oceną narządu wzroku w lampie szczelinowej (data konsultacji, szczegółowy opis)

120. konsultacja pulmonologiczna, szczególnie w kierunku wydolności układu oddechowego (data konsultacji, szczegółowy opis)

121. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

122. Imię _____ 123. Nazwisko _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

UWAGA!

1. Wniosek bez oceny stężeń 4-sulfatazy-*N*-acetylogalaktozaminy oraz innych, niezbędnych badań i konsultacji do rozpoznania i oceny zaawansowania choroby nie będzie rozpatrywany.

Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych

V B. KARTA MONITOROWANIA PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU VI

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

(Prosimy przesłać wypełnioną kartę — wersję elektroniczną i wydruk,
co 6 miesięcy, do Oddziału Wojewódzkiego NFZ oraz na adres sekretariatu Zespołu)

1. Imię _____
2. Nazwisko _____
3. PESEL _____
4. Data urodzenia _____
5. Nr historii choroby _____
6. Miejsce zamieszkania pacjenta _____
7. Rozpoznanie _____
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby _____
9. Data rozpoznania choroby _____
10. Data rozpoczęcia leczenia _____
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis _____

12. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) _____

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
13. Dawka leku [mg/kg]			
14. Dawka podanego leku [mg]			
15. Częstość iniekcji			
16. Czy były przerwy w leczeniu (jeśli tak to jak długie i z jakiego powodu)			
17. Czy występowały objawy niepożądane lub powikłania (jeśli tak to proszę szczegółowo je opisać)			
18. Inne leki (jakie, w jakiej dawce i z jakiego powodu)			
19. Inne formy terapii i/lub rehabilitacji (proszę szczegółowo opisać)			
20. Wysokość ciała [cm]			
21. Masa ciała [kg]			
22. Obwód głowy [cm]			
23. Obwód klatki piersiowej [cm]			
24. Ciśnienie tętnicze krwi [mmHg]			

Badania dodatkowe wykonane u pacjentów w okresie 6 mies./12 mies. obserwacji
(do wykonania co najmniej co 6 mies./12 mies.)

miesiące obserwacji	180	365
25. Morfologia krwi, z rozmazem (co 180 dni)		
26. Układ krzepnięcia (co 180 dni)		
Próby wątrobowe:		
27. — AspAT (co 180 dni)		
28. — ALAT (co 180 dni)		

29. — CK (co 180 dni)		
30. — bilirubina całkowita (co 180 dni)		
31. USG jamy brzusznej (co 180 dni)		
32. EKG (co 180 dni)		
33. Spirometria (co 180 dni)		
34. USG układu sercowo-naczyniowego (co 180 dni)		
35. Wydalanie glikozaminoglikanów z moczem *		
36. Stężenie fosfatazy alkalicznej (co 180 dni)		
37. Ocena równowagi kwasowo-zasadowej (co 180 dni)		
38. Proteinogram (co 180 dni)		
39. Ocenia miana przeciwciał przeciwko 4-sulfatazie N-acetylogalaktozaminie**		
40. Cholesterol (co 365 dni)		
41. Inne badania (jakie i kiedy wykonane)		

* po 6 miesiącach od wprowadzenia terapii, a następnie co 365 dni

** badanie obligatoryjne w przypadku decyzji o zwiększeniu dawki leku lub braku efektywności dotychczasowej terapii

Wyniki innych badań i konsultacji:

Stężenie witamin (co 365 dni)

42. D _____ 43. _____ K

44. Wynik i data konsultacji laryngologicznej (co 365 dni) _____

45. Wynik i data konsultacji kardiologicznej (co 365 dni, w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym konsultacja kardiologiczna co 180 dni lub częściej) _____

46. Wynik i data konsultacji neurologicznej (co 365 dni) _____

47. Wynik i data badania konsultacji pulmonologicznej (z podaniem wyniku spirometrii) (co 180 dni) _____

48. Wynik i data MRI OUN, z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa (co 365 dni, w przypadku nieprawidłowości w poprzednim badaniu lub pojawienia się lub nasilenia objawów neurologicznych) _____

49. RTG kośćca/ RTG kręgosłupa (co 365 dni) _____

50. Wynik i data badania EMG, w kierunku występowania zespołu cieśni nadgarstka (co 365 dni) _____

51. Wynik i data badania audiometrycznego (co 365 dni) _____

52. Wynik i data konsultacji psychologicznej, z oceną ilorazu inteligencji (co 365 dni) _____

53. Badanie okulistyczne z oceną w lampie szczelinowej (co 180 dni) _____

54. Konsultacja ortopedyczna z oceną ruchomości stawów (co 180 dni) _____

55. Test 3/6 min. marszu (co 180 dni) _____

56. RTG klatki piersiowej (co 365 dni) _____

57. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

podpis i pieczętka lekarza:

Data _____

podpis i pieczętka Kierownika jednostki

**V C. ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA
W PROGRAMIE LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU VI (ZESPÓŁ
MAROTEAUX-LAMY)**

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U.2016.1793)

Poinformowana(y) o możliwości powikłań zastosowanego leczenia, wyrażam zgodę na leczenie galsulfazą. zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi oraz przyjeżdżania na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Jestem poinformowana(y) o istocie choroby, możliwości wystąpienia objawów niepożądanych i powikłań zastosowanej terapii oraz o możliwości zaprzestania terapii.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

**VI A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA Z
UŻYCIEM BETAINY W PROGRAMIE „LECZENIE CIĘŻKICH, WRODZONYCH
HIPERHOMOCYSTEINEMII”**

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

**o zakwalifikowanie pacjenta do leczenia w programie
„Leczenie ciężkich, wrodzonych hiperhomocysteinemii” preparatem betaina**

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

1. Nr wniosku _____ 2. Inicjały pacjenta _____ 3. PESEL pacjenta _____
4. Data urodzenia _____ 5. Płeć _____ 6. Data wystawienia wniosku _____
7. Imię _____ 8. Nazwisko _____

W przypadku dziecka proszę podać dane dotyczące rodziców/opiekunów dziecka:

Ojciec:

9. Imię _____ 10. Nazwisko _____

Matka:

11. Imię _____ 12. Nazwisko _____

Opiekun:

13. Imię _____ 14. Nazwisko _____

Miejsce zamieszkania pacjenta:

15. Miejscowość _____ 16. Kod _____
17. Poczta _____ 18. Ulica _____
19. Nr domu _____ 20. Nr mieszkania _____ 21. Woj. _____
22. Tel. dom. _____ 23. W przypadku dziecka tel. do rodziców / opiekunów _____

Jednostka wystawiająca wniosek:

24. Pełna nazwa _____

25. Miejscowość _____ 26. Kod _____
27. Ul. _____ 28. Nr _____
29. Tel. _____ 30. Fax _____
31. Nr karty lub historii choroby pacjenta _____

Lekarz wystawiający wniosek:

32. Imię _____ 33. Nazwisko _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć kierownika jednostki

B. Dane auksologiczne pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____ 35. centyl ¹⁾ _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ¹⁾ _____ 39. Data pomiaru _____
40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl ¹⁾ _____ 42. Data pomiaru _____

*) Dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do aktualnych siatek centylowych, obecnie wg Palczewskiej i Niedźwieckiej

C Wywiad:

43. Masa ciała przy urodzeniu (g) _____ 44. Długość ciała (cm) _____ 45. Obwód głowy (cm) _____
46. Który poród _____ 47. Która ciąża _____ 48. Czas trwania ciąży w tyg. _____ ^{1), 2) *)}
49. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N), _____
gdy N proszę opisać nieprawidłowości _____

* ¹⁾ ocena pewna, ²⁾ ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

Poród (T/N):

50. Fizjologiczny, siłami natury _____ 51. Cięcie cesarskie _____

Akcja porodowa (T/N):

52. Ocena wg skali Apgar w 1 min _____ w 5 min _____
53. Przebieg okresu noworodkowego (opis) _____

Inne dane z wywiadu:

54. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby i jaki miały charakter. Proszę podać także dokładne dane dotyczące postępu choroby — opis. _____

Czy było podwignięcie soczewki (Tak/Nie): _____

Czy pacjent miał wykonaną lensektomię jeżeli tak to kiedy: _____

55. Czy pacjent był leczony betainą (Tak/Nie) — jeżeli tak to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo) _____

56. Inne choroby przewlekłe (T/N) _____

(proszę podać szczególnie dane dotyczące chorób, które mogą wpływać na efektywność terapii)

57. Jeśli Tak – proszę podać czym był / jest leczony i z jakim efektem: _____

D. Stan przedmiotowy:

58. Data badania: _____

59. Ciśnienie tętnicze krwi: _____ mmHg

60. Badanie fizykalne (proszę podać szczegółowo dane dotyczące odchyceń w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) _____

E. Badania dodatkowe:

61. Poziom homocysteiny całkowitej we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
62. Poziom metioniny we krwi (aminoacydogram — opis) _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
Morfologia krwi:		
63. Hematokryt _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
64. Hemoglobina _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
65. Liczba erytrocytów _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
66. Liczba leukocytów _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
67. Rozmaz (opis) _____		
68. Liczba płytek krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
69. Stężenie witaminy B12 we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
70. Stężenie kwasu foliowego we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
71. Profil kwasów organicznych moczu (metodą GC/MS) z ilościową oceną wydalania kwasu metylomalonowego (opis) _____		Data badania _____
72. Profil acylokarnityn (stężenie C3-karnityny w suchej kropli krwi — metodą MS/MS) _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
73. Stężenie vit. 25 OH D ₃ _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
74. Stężenie Ca całkow. we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
75. Stężenie fosforanów we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
76. Stężenie fosfatazy alkalicznej we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
Test obciążenia witaminą B6		
24 godziny po podaniu 100 mg witaminy B6	77. Homocysteina we krwi _____	78. Metionina (osocze/surowica) _____
24 godziny po podaniu 200 mg witaminy B6	79. Homocysteina we krwi _____	80. Metionina (osocze/surowica) _____
24 godziny po podaniu 500 mg witaminy B6 (300 mg u dzieci < 3 roku życia)	81. Homocysteina we krwi _____	82. Metionina (osocze/surowica) _____

Uwaga! W celu uniknięcia wątpliwości interpretacyjnych wskazane jest wykonanie powyższych badań w jednym czasie (ta sama data pobrania).

F. Badania enzymatyczne i komplementarności (w uzasadnionych przypadkach)

83. Data badania _____

84. Numer badania podany przez pracownię _____

85. Metoda badania _____

86. Wynik badania _____

87. Pracownia wykonująca badanie _____

G. Wynik badania genetycznego (w uzasadnionych przypadkach)

88. Data badania _____ 89. Numer badania podany przez pracownię _____
90. Metoda badania _____
91. Wynik badania _____

92. Pracownia wykonująca badanie _____

H. Badania obrazowe:

MRI ośrodkowego układu nerwowego

93. Data badania _____
94. Opis _____

Badanie densytometryczne kośćca (u pacjentów powyżej 5 roku życia)

95. Data badania _____
96. Opis _____

I. Inne badania i konsultacje

97. Konsultacja psychologiczna, z oceną ilorazu inteligencji (data konsultacji, szczegółowy opis)

98. Konsultacja okulistyczna, z oceną narządu wzroku w lampie szczelinowej — jeżeli pacjent nie przebył lensektomii (data konsultacji, szczegółowy opis)

99. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

100. Wynik i data konsultacji dietetycznej. _____

Dieta z ograniczeniem białka (Tak/Nie) _____

Jeżeli była stosowana to proszę podać dobowe spożycie białka _____ g / kg m.c. / d

Opis konsultacji: _____

101. inne badania i konsultacje (rodzaj, data konsultacji, szczegółowy opis)

102. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku (opis)

103. Imię i nazwisko lekarza wypełniającego wniosek _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych

VI B. KARTA MONITOROWANIA PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU „LECZENIE CIĘŻKICH, WRODZONYCH HIPERHOMOCYSTEINEMII”

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

Karta obserwacji pacjenta leczonego betainą w ramach programu „Leczenie ciężkich, wrodzonych hiperhomocysteinemii”

(Proszę przesłać wypełnioną kartę w wersji elektronicznej oraz tradycyjnej, co 6 miesięcy, na adres Oddziału Wojewódzkiego NFZ oraz sekretariatu Zespołu)

1. Imię _____ 2. Nazwisko _____
3. PESEL _____
4. Data urodzenia _____ 5. Nr historii choroby _____
6. Miejsce zamieszkania pacjenta _____
7. Rozpoznanie _____
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby _____
9. Data rozpoznania choroby _____ 10. Data rozpoczęcia leczenia _____
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku), czy były przerwy w podawaniu leku — opis _____

12. Wynik badania przedmiotowego (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji)
data badania _____ opis: _____

13. Czy w okresie 6 mies. obserwacji występowały inne choroby? (T / N) _____
Jeżeli tak to proszę szczegółowo je opisać, z podaniem zastosowanego leczenia (rodzaj leku, dawka)

miesiące obserwacji	Przed wprowadzeniem leczenia	W okresie 6 mies. obserwacji	W okresie poprzedniej 6 mies. obserwacji
14. Dawka leku [mg/kg]	—		
15. Dawka sumaryczna podanego leku [mg]	—		
16. Czy były przerwy w leczeniu (jeśli tak to jak długie)	—		
17. Czy występowały objawy niepożądane lub powikłania (jeśli tak to proszę szczegółowo je opisać)	—		
18. Inne leki (jakie, w jakiej dawce i z jakiego powodu)			
19. Inne formy terapii i/lub rehabilitacji (proszę szczegółowo opisać)			
20. Wysokość ciała [cm]			
21. Masa ciała [kg]			
22. Obwód głowy [cm]			
23. Ciśnienie tętnicze krwi [mmHg]			

(a) Badania dodatkowe wykonane w okresie 6 mies. obserwacji

Miesiące obserwacji	Przed wprowadzeniem leczenia	W okresie 6 mies. obserwacji	W okresie poprzedniej 6 mies. obserwacji
24. Stężenie homocysteiny całkowitej we krwi			
25. Stężenie metioniny we krwi (aminoacydogram)			
Morfologia krwi:			
26. Hematokryt			
27. Hemoglobina			
28. Liczba erytrocytów			
29. Liczba leukocytów			
30. Rozmaz (opis) _____ _____			
31. Liczba płytek krwi			
32. Stężenie witaminy B12 we krwi			
33. Stężenie kwasu foliowego we krwi			
34. Stężenie vit. 25 OH D ₃			
35. Stężenie Ca całkow. we krwi			
36. Stężenie fosforanów we krwi			
37. Stężenie fosfatazy alkalicznej we krwi			

Uwaga! _____ W celu uniknięcia wątpliwości interpretacyjnych wskazane jest wykonanie badań w tym samym czasie (ta sama data pobrania).

(b) Wyniki innych badań i konsultacji:

38. Wynik i data konsultacji neurologicznej

39. Wynik i data konsultacji psychologicznej, z oceną ilorazu inteligencji

40. Wynik i data badania densytometrycznego kośćca (dotyczy pacjentów > 5 roku życia)

41. Wynik i data konsultacji dietetycznej. _____

Dieta z ograniczeniem białka (Tak/Nie) _____ Dobowe spożycie białka _____ g / kg m.c. / d

Opis konsultacji: _____

42. Wyniki i daty innych badań i konsultacji

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć Kierownika Jednostki

VI C. ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE „LECZENIE CIĘŻKICH WRODZONYCH HIPERHOMOCYSTEINEMII”

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U.2016.1793).

Poinformowana(y) o możliwości powikłań zastosowanego leczenia, wyrażam zgodę na leczenie betainą. Zobowiązuję się do podawania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi oraz przyjeżdżania na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Jestem poinformowana(y) o istocie choroby, możliwości wystąpienia objawów niepożądanych i powikłań zastosowanej terapii oraz o możliwości zaprzestania terapii.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodzica lub opiekuna)

Data _____

Podpis i pieczęć lekarza

VII A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE CHOROBY GAUCHER`A TYPU I

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

- | | | |
|-------------------------|----------------------------|-----------------------------------|
| 1. Nr wniosku _____ | 2. Inicjały pacjenta _____ | 3. PESEL pacjenta _____ |
| 4. Data urodzenia _____ | 5. Płeć _____ | 6. Data wystawienia wniosku _____ |
| 7. Imię _____ | 8. Nazwisko _____ | |

W przypadku dziecka proszę podać dane dotyczące rodziców/opiekunów dziecka:

Ojciec:

- | | |
|---------------|--------------------|
| 9. Imię _____ | 10. Nazwisko _____ |
|---------------|--------------------|

Matka:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 11. Imię _____ | 12. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Opiekun:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 13. Imię _____ | 14. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Miejsce zamieszkania pacjenta:

- | | | |
|-----------------------|--|----------------|
| 15. Miejscowość _____ | 16. Kod _____ | |
| 17. Poczta _____ | 18. Ulica _____ | |
| 19. Nr domu _____ | 20. Nr mieszkania _____ | 21. Woj. _____ |
| 22. Tel. dom. _____ | 23. W przypadku dziecka tel. do rodziców / opiekunów _____ | |

Jednostka wystawiająca wniosek:

- | | |
|--|---------------|
| 24. Pełna nazwa _____ | |
| 25. Miejscowość _____ | 26. Kod _____ |
| 27. Ul. _____ | 28. Nr _____ |
| 29. Tel. _____ | 30. Fax _____ |
| 31. Nr karty lub historii choroby pacjenta _____ | |

Lekarz wystawiający wniosek:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 32. Imię _____ | 33. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

podpis i pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka kierownika jednostki

B. Dane auksologiczne pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____ 35. centyl ¹⁾ _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ¹⁾ _____ 39. Data pomiaru _____
40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl ¹⁾ _____ 42. Data pomiaru _____
43. Obwód klatki piersiowej (cm) _____ 44. centyl ¹⁾ _____ 45. Data pomiaru _____

¹⁾ Dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do siatek centylowych wg Palczewskiej i Niedźwieckiej

C Wywiad:

46. Informacja o stanie zdrowia rodziców i rodzeństwa (proszę o szczegółowe dane w przypadku występowania choroby w rodzinie pacjenta):

L.p.	Imię i nazwisko	Data urodzenia	Data rozpoznania choroby	Stopień pokrewieństwa	Czy jest leczony (Tak/Nie, jeżeli tak to od kiedy i z jakim efektem)
1.					
2.					
3.					

47. Masa ciała przy urodzeniu (g) _____ 48. Długość ciała (cm) _____ 49. Obwód głowy (cm) _____
50. Który poród _____ 51. Która ciąża _____ 52. Czas trwania ciąży w tyg. _____ ^{1), 2) ¹⁾}
53. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) _____, gdy N proszę wypełnić następny punkt
54. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) _____

¹⁾ ocena pewna, ²⁾ ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

Poród (T/N):

55. Fizjologiczny, siłami natury _____ 56. Pośladowy _____ 57. Cięcie cesarskie _____ 58. Inne _____

Akcja porodowa (T/N):

59. Samoistna _____ 60. Wspomagana _____ (jeśli T - zakreśl odpowiednie: vacuum, kleszcze, inne)
61. Uraz porodowy _____ 62. Niedotlenienie i resuscytacja _____
63. Ocena wg skali Apgar: 1 min _____ 5 min _____ 10 min _____
64. Przebieg okresu noworodkowego (opis) _____

Inne dane z wywiadu:

65. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby i jaki miały charakter. Proszę podać także dokładne dane dotyczące postępu choroby — opis. _____

66. Czy pacjent był leczony (Tak/Nie — jeżeli tak to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo) _____

67. Inne choroby przewlekłe (T/N) _____
 (proszę podać szczególnie dane dotyczące chorób, które mogą wpływać na efektywność terapii)

68. Jeśli Tak – proszę podać czym był / jest leczony i z jakim efektem: _____

D. Stan przedmiotowy:

69. Data badania: _____
70. Badanie fizykalne (proszę podać szczegółowo dane dotyczące odchyliń w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) _____

E. Badania dodatkowe:

71. Stężenie β -glukocerebrozydazy _____ (zakres normy _____),
 72. Data badania _____
 73. poziom przeciwciał przeciwko welaglucerazie alfa* _____ (zakres normy _____),
 74. Data badania _____
 * badanie nie jest obligatoryjne

F. Wynik badania genetycznego:

75. Data badania _____ 76. Numer badania podany przez pracownię _____
 77. Metoda badania _____
 78. Wynik badania _____

79. Pracownia wykonująca badanie _____

G. Badania obrazowe:

MRI kości długich

80. Data badania _____

81. Opis _____

Badanie densytometryczne (DXA)

82. Data badania _____
83. Opis _____

RTG płuc

84. Data badania _____
85. Opis _____

USG jamy brzusznej, ze szczególnym uwzględnieniem objętości śledziony i wątroby

86. Data badania _____
87. Opis _____

H. Inne badania dodatkowe

EKG

88. Data badania _____
89. Opis _____

Inne badania związane z chorobą zasadniczą (data badania / wynik):

90. morfologia krwi pełna, z rozmazem _____ data badania _____

Próby wątrobowe:

91. AspAT

data badania _____

92. ALAT

data badania _____

93. stężenie bilirubiny całkowitej

data badania _____

94. stężenie cholesterolu

data badania _____

Stężenie witamin:

95. vit. B₁₂

data badania _____

96. vit. D

data badania _____

97. vit. E

data badania _____

98. Chitotriozydaza

data badania _____

99. Układ krzepnięcia

data badania _____

100. Stężenie fosfatazy alkalicznej

data badania _____

I. Inne badania i konsultacje

101. konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

102. konsultacja ortopedyczna, (data konsultacji, szczegółowy opis)

102. Ocena jakości życia SF 36 (data konsultacji, szczegółowy opis)

103. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

104. Imię _____ 105. Nazwisko _____

podpis i pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka Kierownika jednostki

UWAGA!

1. Wniosek bez oceny stężeń β -glukocerebrozydazy oraz innych, niezbędnych badań i konsultacji do rozpoznania i oceny zaawansowania choroby nie będzie rozpatrywany.

Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych

VII B. KARTA MONITOROWANIA TERAPII PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIE CHOROBY GAUCHER`A TYPU I

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

(Prosimy przesłać wypełnioną kartę — wersję elektroniczną i wydruk, co 6 miesięcy, do Oddziału Wojewódzkiego NFZ oraz na adres sekretariatu Zespołu)

1. Imię _____
2. Nazwisko _____
3. PESEL _____
4. Data urodzenia _____
5. Nr historii choroby _____
6. Miejsce zamieszkania pacjenta _____
7. Rozpoznanie _____
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby _____
9. Data rozpoznania choroby _____
10. Data rozpoczęcia leczenia _____
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis _____

12. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) _____

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
13. Dawka leku [mg/kg]			
14. Dawka podanego leku [mg]			
15. Częstość iniekcji			
16. Czy były przerwy w leczeniu (jeśli tak to jak długie)			
17. Czy występowały objawy niepożądane lub powikłania (jeśli tak to proszę szczegółowo je opisać)			
18. Inne leki (jakie, w jakiej dawce i z jakiego powodu)			
19. Inne formy terapii i/lub rehabilitacji (proszę szczegółowo opisać)			
20. Wysokość ciała [cm]			
21. Masa ciała [kg]			
22. Obwód głowy [cm]			
23. Obwód klatki piersiowej [cm]			

(a) Badania dodatkowe wykonane u pacjentów w okresie 6 mies. obserwacji (do wykonania RAZ na 180 dni.)

miesiące obserwacji	6 mies.0
24. Ocena miana przeciwciał przeciwko welaglucerazie alfa (nie jest badaniem obligatoryjnym, decyzja o konieczności wykonania badania jest podejmowana przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych)	
25. Morfologia krwi pełna, z rozmazem	
26. Układ krzepnięcia	
27. Inne badania (jakie i kiedy wykonane)	

(b) Wyniki innych badań i konsultacji (do wykonania co 365 dni):

28. Wynik i data konsultacji ortopedycznej (opcjonalnie) _____

29. Wynik i data konsultacji kardiologicznej (opcjonalnie) _____

30. Chitotriozydaza _____

31. EKG _____

32. RTG płuc _____

33. Wynik i data MRI kości długich _____

34. Badanie densytometryczne kości (DXA) _____

35. Ocena jakości życia SF 36 (opcjonalnie) _____

36. Wynik i data USG jamy brzusznej, z oceną objętości wątroby i śledziony _____

37. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

podpis i pieczętka lekarza:

Data _____

podpis i pieczętka Kierownika jednostki

VII C. ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE CHOROBY GAUCHER`A TYPU I

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U.2016.1793)

Poinformowana(y) o możliwości powikłań zastosowanego leczenia, wyrażam zgodę na leczenie welagłucerażą alfa. Zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi oraz przyjeżdżania na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Jestem poinformowana(y) o istocie choroby, możliwości wystąpienia objawów niepożądanych i powikłań zastosowanej terapii oraz o możliwości zaprzestania terapii.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

VIII A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE WCZESNODZIECIĘCEJ POSTACI CYSTYNOZY NEFROPATYCZNEJ

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

- | | | |
|-------------------------|----------------------------|-----------------------------------|
| 1. Nr wniosku _____ | 2. Inicjały pacjenta _____ | 3. PESEL pacjenta _____ |
| 4. Data urodzenia _____ | 5. Płeć _____ | 6. Data wystawienia wniosku _____ |
| 7. Imię _____ | 8. Nazwisko _____ | |

W przypadku dziecka proszę podać dane dotyczące rodziców/opiekunów dziecka:

Ojciec:

- | | |
|---------------|--------------------|
| 9. Imię _____ | 10. Nazwisko _____ |
|---------------|--------------------|

Matka:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 11. Imię _____ | 12. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Opiekun:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 13. Imię _____ | 14. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Miejsce zamieszkania pacjenta:

- | | | |
|-----------------------|--|----------------|
| 15. Miejscowość _____ | 16. Kod _____ | |
| 17. Poczta _____ | 18. Ulica _____ | |
| 19. Nr domu _____ | 20. Nr mieszkania _____ | 21. Woj. _____ |
| 22. Tel. dom. _____ | 23. W przypadku dziecka tel. do rodziców / opiekunów _____ | |

Jednostka wystawiająca wniosek:

- | | |
|--|---------------|
| 24. Pełna nazwa _____ | |
| 25. Miejscowość _____ | 26. Kod _____ |
| 27. Ul. _____ | 28. Nr _____ |
| 29. Tel. _____ | 30. Fax _____ |
| 31. Nr karty lub historii choroby pacjenta _____ | |

Lekarz wystawiający wniosek:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 32. Imię _____ | 33. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

podpis i pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka kierownika jednostki

B. Dane auksologiczne pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____ 35. centyl ¹⁾ _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ¹⁾ _____ 39. Data pomiaru _____
40. Powierzchnia ciała (m²) _____

¹⁾ Dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do siatek centylowych wg Palczewskiej i Niedźwieckiej

C. Wywiad:

41. Informacja o stanie zdrowia rodziców i rodzeństwa (proszę o szczegółowe dane w przypadku występowania choroby w rodzinie pacjenta:

L.p.	Imię i nazwisko	Data urodzenia	Data rozpoznania choroby	Stopień pokrewieństwa	Czy jest leczony (Tak/Nie, jeżeli tak to od kiedy i z jakim efektem)
1.					
2.					
3.					

42. Masa ciała przy urodzeniu (g) _____ 43. Długość ciała (cm) _____ 44. Obwód głowy (cm) _____
45. Który poród _____ 46. Która ciąża _____ 47. Czas trwania ciąży w tyg. _____ ^{1), 2) ¹⁾}
48. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) _____, gdy N proszę wypełnić następny punkt
49. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) _____

¹⁾ ocena pewna, ²⁾ ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

Poród (T/N):

50. Fizjologiczny, siłami natury _____ 51. Pośladowy _____ 52. Cięcie cesarskie _____ 53. Inne _____

Akcja porodowa (T/N):

54. Samoistna _____ 55. Wspomagana _____ (jeśli T - zakreśl odpowiednie: vacuum, kleszcze, inne)
56. Uraz porodowy _____ 57. Niedotlenienie i resuscytacja ____
58. Ocena wg skali Apgar: 1 min _____ 5 min _____ 10 min _____
59. Przebieg okresu noworodkowego (opis) _____

Inne dane z wywiadu:

60. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby i jaki miały charakter. Proszę podać także dokładne dane dotyczące postępu choroby — opis. _____

61. Czy pacjent był leczony (Tak/Nie — jeżeli tak to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo) _____

62. Inne choroby przewlekłe (T/N) _____
(proszę podać szczególnie dane dotyczące chorób, które mogą wpływać na efektywność terapii)

63. Jeśli Tak – proszę podać czym był / jest leczony i z jakim efektem: _____

D. Stan przedmiotowy:

64. Data badania: _____

65. Badanie fizykalne (proszę podać szczegółowo dane dotyczące odchyień w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) _____

E. Badania dodatkowe:

66. Stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej _____ (zakres normy _____),
67. Data badania _____

F. Badania obrazowe:

USG jamy brzusznej

68. Data badania _____
69. Opis _____

G. Inne badania dodatkowe

Inne badania związane z chorobą zasadniczą (data badania / wynik):

70. morfologia krwi pełna _____ data badania _____

71. stężenie kreatyniny w surowicy krwi na czczo

data badania _____

72. stężenie kreatyniny w dobowej zbiórce moczu

data badania _____

73. stężenie kamityny w surowicy krwi na czczo

data badania _____

74. stężenie kamityny w dobowej zbiórce moczu

data badania _____

75. stężenie glukozy w surowicy krwi na czczo

data badania _____

76. stężenie glukozy w dobowej zbiórce moczu

data badania _____

77. stężenie sodu w surowicy krwi na czczo

data badania _____

78. stężenie sodu w dobowej zbiórce moczu

data badania _____

79. stężenie potasu w surowicy krwi na czczo

data badania _____

80. stężenie potasu w dobowej zbiórce moczu

data badania _____

81. stężenie chloru w surowicy krwi na czczo

data badania _____

82. stężenie chloru w dobowej zbiórce moczu

data badania _____

83. stężenie wapnia w surowicy krwi na czczo data badania _____

84. stężenie wapnia w dobowej zbiorce moczu data badania _____

85. stężenie magnezu w surowicy krwi na czczo data badania _____

86. stężenie magnezu w dobowej zbiorce moczu data badania _____

87. stężenie fosforu w surowicy krwi na czczo data badania _____

88. stężenie fosforu w dobowej zbiorce moczu data badania _____

89. stężenie aminokwasów w surowicy krwi na czczo data badania _____

90. stężenie aminokwasów w dobowej zbiorce moczu data badania _____

91. stężenie cholesterolu w surowicy krwi na czczo data badania _____

92. stężenie kwasu moczowego w surowicy krwi na czczo data badania _____

93. stężenie białka całkowitego w surowicy krwi na czczo data badania _____

94. stężenie albumin w surowicy krwi na czczo data badania _____

Próby wątrobowe:

95. AspAT

data badania _____

96. ALAT

data badania _____

97. gazometria krwi żyłnej

data badania _____

98. analiza moczu

data badania _____

99. stężenie TSH

data badania _____

100. stężenie FT4

data badania _____

I. Inne badania i konsultacje

101. konsultacja nefrologiczna z oceną eGFR (data konsultacji, szczegółowy opis)

102. konsultacja okulistyczna (badanie przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej lub mikroskopem konfokalnym) (data konsultacji, szczegółowy opis)

103. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

104. konsultacja endokrynologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

105. konsultacja psychologiczna u starszych dzieci ocena ilorazu inteligencji (data konsultacji, szczegółowy opis)

106. konsultacja pulmonologiczna z badaniem spirometrycznym u pacjentów >10 r.ż. (data konsultacji, szczegółowy opis)

107. konsultacja dermatologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

108. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

109. Imię _____ 110. Nazwisko _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

UWAGA!

1. Wniosek bez oceny stężenia hemicystyny (cystyny) oraz innych, niezbędnych badań i konsultacji do rozpoznania i oceny zaawansowania choroby nie będzie rozpatrywany.

Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych

VIII B. KARTA MONITOROWANIA TERAPII PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIE WCZESNODZIECIĘCEJ POSTACI CYSTYNOZY NEFROPATYCZNEJ

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

(Prosimy przesłać wypełnioną kartę — wersję elektroniczną i wydruk, co 6 miesięcy, do Oddziału Wojewódzkiego NFZ oraz na adres sekretariatu Zespołu)

1. Imię _____
2. Nazwisko _____
3. PESEL _____
4. Data urodzenia _____
5. Nr historii choroby _____
6. Miejsce zamieszkania pacjenta _____
7. Rozpoznanie _____
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby _____
9. Data rozpoznania choroby _____
10. Data rozpoczęcia leczenia _____
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis _____

12. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) _____

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
13. Dawka leku [mg/kg]			
14. Dawka podanego leku [mg]			
15. Częstość iniekcji			
16. Czy były przerwy w leczeniu (jeśli tak to jak długie)			
17. Czy występowały objawy niepożądane lub powikłania (jeśli tak to proszę szczegółowo je opisać)			
18. Inne leki (jakie, w jakiej dawce i z jakiego powodu)			
19. Inne formy terapii i/lub rehabilitacji (proszę szczegółowo opisać)			
20. Wysokość ciała [cm]			
21. Masa ciała [kg]			
22. Powierzchnia ciała			

- (a) Badania dodatkowe wykonane u pacjentów w okresie 3 mies. obserwacji (do wykonania RAZ na 90 dni)

miesiące obserwacji	Raz na 90 dni
23. morfologia krwi	
24. stężenie kreatyniny w surowicy krwi na czczo	
25. stężenie kreatyniny w dobowej zbiorce moczu	
26. stężenie karnityny w surowicy krwi na czczo	
27. stężenie karnityny w dobowej zbiorce moczu	

28.	stężenie glukozy w surowicy krwi na czczo	
29.	stężenie glukozy w dobowej zbiórce moczu	
30.	stężenie sodu w surowicy krwi na czczo	
31.	stężenie sodu w dobowej zbiórce moczu	
32.	stężenie potasu w surowicy krwi na czczo	
33.	stężenie potasu w dobowej zbiórce moczu	
34.	stężenie chloru w surowicy krwi na czczo	
35.	stężenie chloru w dobowej zbiórce moczu	
36.	stężenie wapnia w surowicy krwi na czczo	
37.	stężenie wapnia w dobowej zbiórce moczu	
38.	stężenie magnezu w surowicy krwi na czczo	
39.	stężenie magnezu w dobowej zbiórce moczu	
40.	stężenie fosforu w surowicy krwi na czczo	
41.	stężenie fosforu w dobowej zbiórce moczu	
42.	stężenie aminokwasów w surowicy krwi na czczo	
43.	stężenie aminokwasów w dobowej zbiórce moczu	
44.	gazometria krwi żyłnej	
45.	analiza moczu	
46.	stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej	

47. konsultacja nefrologiczna z oceną eGFR (data konsultacji, szczegółowy opis)

48. konsultacja dermatologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

(b) Wyniki innych badań i konsultacji (do wykonania co 180 dni):

49. stężenie TSH (data badania, wynik) _____

50. Stężenie fT4 (data badania, wynik) _____

51. konsultacja okulistyczna (badanie przedniego odcinka oka w lampie szczelinowej lub mikroskopem konfokalnym) (data konsultacji, szczegółowy opis) _____

52. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

(c) Wyniki innych badań i konsultacji (do wykonania co 365 dni):

53. USG jamy brzusznej (data badania, wynik) _____

54. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis) _____

55. konsultacja endokrynologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis) _____

56. konsultacja psychologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis) _____

57. konsultacja pulmonologiczna z badaniem spirometrycznym u pacjentów >10 r.ż. (data konsultacji, szczegółowy opis) _____

58. konsultacja gastrologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis) _____

59. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

podpis i pieczętka lekarza:

Data _____

podpis i pieczętka Kierownika jednostki

VIII C. ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE WCZESNODZIECIĘCEJ POSTACI CYSTYNOZY NEFROPATYCZNEJ

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U.2016.1793)

Poinformowana(y) o możliwości powikłań zastosowanego leczenia, wyrażam zgodę na leczenie cysteaminą zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi oraz przyjeżdżania na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Jestem poinformowana(y) o istocie choroby, możliwości wystąpienia objawów niepożądanych i powikłań zastosowanej terapii oraz o możliwości zaprzestania terapii.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

IX A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA TYROZYNEMII TYPU I (HT-1)

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

- | | | |
|-------------------------|----------------------------|-----------------------------------|
| 1. Nr wniosku _____ | 2. Inicjały pacjenta _____ | 3. PESEL pacjenta _____ |
| 4. Data urodzenia _____ | 5. Płeć _____ | 6. Data wystawienia wniosku _____ |
| 7. Imię _____ | 8. Nazwisko _____ | |

W przypadku dziecka proszę podać dane dotyczące rodziców/opiekunów dziecka:

Ojciec:

- | | |
|---------------|--------------------|
| 9. Imię _____ | 10. Nazwisko _____ |
|---------------|--------------------|

Matka:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 11. Imię _____ | 12. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Opiekun:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 13. Imię _____ | 14. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

Miejsce zamieszkania pacjenta:

- | | | |
|-----------------------|--|----------------|
| 15. Miejscowość _____ | 16. Kod _____ | |
| 17. Poczta _____ | 18. Ulica _____ | |
| 19. Nr domu _____ | 20. Nr mieszkania _____ | 21. Woj. _____ |
| 22. Tel. dom. _____ | 23. W przypadku dziecka tel. do rodziców / opiekunów _____ | |

Jednostka wystawiająca wniosek:

- | | |
|--|---------------|
| 24. Pełna nazwa _____ | |
| 25. Miejscowość _____ | 26. Kod _____ |
| 27. Ul. _____ | 28. Nr _____ |
| 29. Tel. _____ | 30. Fax _____ |
| 31. Nr karty lub historii choroby pacjenta _____ | |

Lekarz wystawiający wniosek:

- | | |
|----------------|--------------------|
| 32. Imię _____ | 33. Nazwisko _____ |
|----------------|--------------------|

podpis i pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka kierownika jednostki

B. Dane auksologiczne pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____ 35. centyl ¹⁾ _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ¹⁾ _____ 39. Data pomiaru _____
40. Powierzchnia ciała (m²) _____

*) Dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do siatek centylowych wg Palczewskiej i Niedźwieckiej

C. Wywiad:

41. Informacja o stanie zdrowia rodziców i rodzeństwa (proszę o szczegółowe dane w przypadku występowania choroby w rodzinie pacjenta:

L.p.	Imię i nazwisko	Data urodzenia	Data rozpoznania choroby	Stopień pokrewieństwa	Czy jest leczony (Tak/Nie, jeżeli tak to od kiedy i z jakim efektem)
1.					
2.					
3.					

42. Masa ciała przy urodzeniu (g) _____ 43. Długość ciała (cm) _____ 44. Obwód głowy (cm) _____
45. Który poród _____ 46. Która ciąża _____ 47. Czas trwania ciąży w tyg. _____ ^{1), 2) *)}
48. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) _____, gdy N proszę wypełnić następny punkt
49. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) _____

* ¹⁾ ocena pewna, ²⁾ ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

Poród (T/N):

50. Fizjologiczny, siłami natury _____ 51. Pośladowy _____ 52. Cięcie cesarskie _____ 53. Inne _____

Akcja porodowa (T/N):

54. Samoistna _____ 55. Wspomagana _____ (jeśli T - zakreśl odpowiednie: vacuum, kleszcze, inne)
56. Uraz porodowy _____ 57. Niedotlenienie i resuscytacja _____
58. Ocena wg skali Apgar: 1 min _____ 5 min _____ 10 min _____
59. Przebieg okresu noworodkowego (opis) _____

Inne dane z wywiadu:

60. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby i jaki miały charakter. Proszę podać także dokładne dane dotyczące postępu choroby — opis. _____

61. Czy pacjent był leczony (Tak/Nie — jeżeli tak to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo) _____

62. Inne choroby przewlekłe (T/N) _____
 (proszę podać szczególnie dane dotyczące chorób, które mogą wpływać na efektywność terapii)

63. Jeśli Tak – proszę podać czym był / jest leczony i z jakim efektem: _____

D. Stan przedmiotowy:

64. Data badania: _____
65. Badanie fizykalne (proszę podać szczegółowo dane dotyczące odchyień w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) _____

E. Badania:

66. Oznaczenie profilu kwasów organicznych w moczu metodą chromatografii gazowej sprzężonej ze spektrometrią masową (GC/MS) na obecność bursztynioacetonu: _____ zakres normy _____

67. Data badania _____
68. Oznaczenie bursztynioacetonu w suchej kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas _____ zakres normy _____

69. Data badania _____
70. Oznaczenie poziomu alfa-fetoproteiny _____ zakres normy _____

71. Data badania _____
72. Oznaczenie ilościowe stężenia aminokwasów w osoczu — tyrozyna _____ zakres normy _____

73. Data badania _____
74. Morfologia krwi, z płytkami krwi _____ zakres normy _____

75. Data badania _____
76. ALAT _____ zakres normy _____

77. Data badania _____

78. AspAT	zakres normy
_____	_____
79. Data badania	
80. Bilirubina całkowita i frakcje	zakres normy
_____	_____
81. Data badania	
82. Fosfataza alkaliczna	zakres normy
_____	_____
83. Data badania	
84. GGTP	zakres normy
_____	_____
85. Data badania	
86. INR	zakres normy
_____	_____
87. Data badania	
88. Czas protrombinowy	zakres normy
_____	_____
89. Data badania	
90. APPT	zakres normy
_____	_____
91. Data badania	
92. Białko całkowite, albuminy we krwi	zakres normy
_____	_____
93. Data badania	
94. Gazometria	zakres normy
_____	_____
95. Data badania	
96. Sód, potas, chlorki we krwi	zakres normy
_____	_____
97. Data badania	
98. Wapń, fosfor we krwi	zakres normy
_____	_____
99. Data badania	
100. Wapń, fosfor w moczu	zakres normy
_____	_____
101. Data badania	
102. Mocznik, kreatynina we krwi	zakres normy
_____	_____
103. Data badania	
104. Kwas moczowy we krwi	zakres normy
_____	_____
105. Data badania	
106. Kwas moczowy w moczu	zakres normy
_____	_____
107. Data badania	

108. Kreatynina w moczu _____

zakres normy _____

109. Data badania _____

F. Badania obrazowe:

USG jamy brzusznej z oceną wątroby

110. Data badania _____

111. Opis _____

Badanie oczu z użyciem lampy szczelinowej

112. Data badania _____

113. Opis _____

G. Inne badania i konsultacje

114. konsultacja dietetyczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

115. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

116. Imię _____ 117. Nazwisko _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

UWAGA!

1. Wniosek bez uzupełnienia danych dot. niezbędnych badań i konsultacji do rozpoznania i oceny zaawansowania choroby nie będzie rozpatrywany. **Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych**

IX B. KARTA MONITOROWANIA TERAPII PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIE TYROZYNEMII TYPU 1 (HT-1)

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

(Prosimy przesłać wypełnioną kartę — wersję elektroniczną i wydruk, co 6 miesięcy, do Oddziału Wojewódzkiego NFZ oraz na adres sekretariatu Zespołu)

1. Imię _____
2. Nazwisko _____
3. PESEL _____
4. Data urodzenia _____
5. Nr historii choroby _____
6. Miejsce zamieszkania pacjenta _____
7. Rozpoznanie _____
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby _____
9. Data rozpoznania choroby _____
10. Data rozpoczęcia leczenia _____
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis _____

12. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) _____

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
13. Dawka leku [mg/kg]			
14. Dawka podanego leku [mg]			
15. Częstość			
16. Czy były przerwy w leczeniu (jeśli tak to jak długie)			
17. Czy występowały objawy niepożądane lub powikłania (jeśli tak to proszę szczegółowo je opisać)			
18. Inne leki (jakie, w jakiej dawce i z jakiego powodu)			
19. Inne formy terapii i/lub rehabilitacji (proszę szczegółowo opisać)			
20. Wysokość ciała [cm]			
21. Masa ciała [kg]			
22. Powierzchnia ciała			

- a) Badania dodatkowe wykonane u pacjentów w trakcie monitorowania terapii należy przeprowadzać co 3-6 miesięcy.

- b) U pacjentów zaraz po rozpoznaniu tyrozydemii typu 1 (zwłaszcza niemowląt) monitorowanie leczenia przeprowadzane jest co miesiąc.

miesiące obserwacji	1 m-c	2	3	4	5	6
23. oznaczenie bursztyniloacetonu w suchej kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas						
24. oznaczenie poziomu alfa-fetoproteiny						
25. oznaczenie ilościowe stężenia aminokwasów w osoczu – tyrozyna						
26. morfologia krwi, z płytkami krwi						
27. ALAT						
28. AspAT						
29. bilirubina całkowita i frakcje						
30. fosfataza alkaliczna						
31. GGTP						
32. INR						
33. czas protrombinowy						
34. APPT						
35. białko całkowite, albuminy we krwi						
36. wapń, fosfor we krwi						
37. wapń, fosfor w moczu						
38. mocznik we krwi						
39. kreatynina we krwi						
40. kwas moczowy we krwi						
41. kwas moczowy w moczu						
42. kreatynina w moczu						

43. USG jamy brzusznej z oceną wątroby (data konsultacji, szczegółowy opis)

44. badanie oczu z użyciem lampy szczelinowej (data konsultacji, szczegółowy opis)

45. konsultacja dietetyczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

46. Wyniki i daty innych badań i konsultacji

W przypadku wystąpienia ryzyka raka wątrobowokomórkowego konieczne jest częstsze monitorowanie wraz z wykonaniem rezonansu magnetycznego jamy brzusznej.

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

_____ *podpis i pieczęć lekarza:*

Data _____

_____ *podpis i pieczęć Kierownika jednostki*

IX C. ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE TYROZYNEMII TYPU 1 (HT-1)

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U.2016.1793)

Poinformowana(y) o możliwości powikłań zastosowanego leczenia, wyrażam zgodę na leczenie substancją *nitisinonum* oraz zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi oraz przyjeżdżania na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Jestem poinformowana(y) o istocie choroby, możliwości wystąpienia objawów niepożądanych i powikłań zastosowanej terapii oraz o możliwości zaprzestania terapii.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

**X. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA
WRODZONYCH ZESPOŁÓW AUTOZAPALNYCH**

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH
Seksja D/S. ZespołÓw Autozapalnych**

WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

1. Nr wniosku _____ 2. Inicjały pacjenta _____ 3. PESEL pacjenta _____
4. Data urodzenia _____ 5. Płeć _____ 6. Data wystawienia wniosku _____
7. Imię _____ 8. Nazwisko _____

W przypadku dziecka proszę podać dane dotyczące rodziców/opiekunów dziecka:

Ojciec:

9. Imię _____ 10. Nazwisko _____

Matka:

11. Imię _____ 12. Nazwisko _____

Opiekun:

13. Imię _____ 14. Nazwisko _____

Miejsce zamieszkania pacjenta:

15. Miejscowość _____ 16. Kod _____
17. Poczta _____ 18. Ulica _____
19. Nr domu _____ 20. Nr mieszkania _____ 21. Woj. _____
22. Tel. dom. _____ 23. W przypadku dziecka tel. do rodziców / opiekunów _____

Jednostka wystawiająca wniosek:

24. Pełna nazwa _____

25. Miejscowość _____ 26. Kod _____
27. Ul. _____ 28. Nr _____
29. Tel. _____ 30. Fax _____
31. Nr karty lub historii choroby pacjenta _____

Lekarz wystawiający wniosek:

32. Imię _____ 33. Nazwisko _____

podpis i pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka kierownika jednostki

B. Dane auksologiczne pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____ 35. centyl *) _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl *) _____ 39. Data pomiaru _____

*) Dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do siatek centylowych wg Palczewskiej i Niedźwieckiej – dotyczy osób <18 roku życia

C. Wywiad:

40. Informacja o stanie zdrowia rodziców i rodzeństwa (proszę o szczegółowe dane w przypadku występowania choroby w rodzinie pacjenta:

L.p.	Imię i nazwisko	Data urodzenia	Data rozpoznania choroby	Stopień pokrewieństwa	Czy jest leczony (Tak/Nie, jeżeli tak to od kiedy i z jakim efektem)
1.					
2.					
3.					

PROSZĘ ODPOWIEDZIEĆ NA PONIŻSZE PYTANIA DOTYCZĄCE DOTYCHCZASOWEGO PRZEBIEGU CHOROBY zakreślając właściwą odpowiedź lub opisać:

41. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby (wiek w miesiącach lub latach) i jaki miały charakter ?

Kiedy i jaki wrodzony zespół autozapalny rozpoznano u pacjenta?

42. Czy objawy występują stale? TAK / NIE

43. Czy objawy mają charakter nawrotowy TAK / NIE

44. Jeśli TAK w pkt 43., to jak często występują nawroty od _____ do _____, średnio co _____ tygodni

45. Jeśli tak w pkt 43., to czy objawy nawracają z regularnością do 2 tygodni? TAK / NIE

46. Jak długo trwają nawroty objawów: od _____ do _____ dni, średnio _____ dni

47. Czy w czasie epizodów obserwuje się gorączkę powyżej 38,5 stopni? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

48. Czy w czasie epizodów obserwuje się zapalenia stawów? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

Jeśli tak, to jakich _____

49. Czy w czasie epizodów obserwuje się bóle mięśni NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

Jeśli tak, to jakich _____

50. Czy w czasie epizodów obserwuje się bóle głowy? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

Jeśli tak, to jakich _____

51. Czy w czasie epizodów obserwuje się bóle stawów? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

Jeśli tak, to jakich _____

52. Czy w czasie epizodów obserwuje się objawy oponowe? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

53. Czy w czasie epizodów obserwuje się obrzęki wokół oczu? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

54. Czy w czasie epizodów obserwuje się zapalenie błony naczyniowej oczu ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

55. Czy w czasie epizodów obserwuje się zmiany na śluzówkach jamy ustnej ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

Jeśli tak, to jakie _____

56. Czy w czasie epizodów obserwuje się zmiany na migdałkach podniebiennych ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

Jeśli tak, to jakie _____

57. Czy w czasie epizodów obserwuje się powiększenie węzłów chłonnych ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

Jeśli tak, to jakich _____

58. Czy w czasie epizodów obserwuje się kaszel i/lub bóle w klatce piersiowej i/lub wysięki w opłucnej ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

Jeśli tak, to opisz _____

59. Czy w czasie epizodów obserwuje się bóle brzucha ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

Jeśli tak, to opisz _____

60. Czy w czasie epizodów obserwuje się biegunki? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

Jeśli tak, to opisz _____

61. Czy w czasie epizodów obserwuje się krew w stolcu ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

Jeśli tak, to opisz _____

62. Czy w czasie epizodów obserwuje się zmiany skórne ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE

Jeśli tak, to opisz _____

63. Czy u pacjenta stwierdzono niedosłuch ? TAK / NIE / NIE WYKONYWANO BADANIA SŁUCHU

Jeśli tak, to opisz _____

64. Czy u pacjenta stwierdza się upośledzenie rozwoju psychoruchowego TAK / NIE

Jeśli tak, to opisz _____

65. Czy u pacjenta stwierdza się inne objawy/ dolegliwości pomiędzy nawrotami choroby ? TAK / NIE

Jeśli tak, to opisz _____

66. Czy rozpoznano u pacjenta nadciśnienie tętnicze TAK / NIE

Jeśli tak, to kiedy, o jakim podłożu i jak leczone _____

67. Czy rozpoznano u pacjenta niewydolność nerek i/lub białkomocz i /lub krwinkomocz TAK / NIE

Jeśli tak, to opisz _____

68. Czy pacjent był/jest leczony anakinrą TAK / NIE

jeśli tak, to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo _____

69. Czy pacjent był/jest leczony innymi lekami TAK/NIE

Jeśli tak, to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo

70. Inne choroby przewlekłe TAK/ NIE

Jeśli tak, to opisz

(proszę podać szczególnie dane dotyczące chorób, które mogą wpływać na efektywność terapii)

D. Stan przedmiotowy:

40. Data badania: _____

72. Badanie fizykalne (proszę podać szczegółowo dane dotyczące odchyień w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) _____

E. Badania:

73. Data badania _____

74. morfologia krwi z rozmazem

zakres normy _____

75. Data badania _____

76. ALAT

zakres normy _____

77. Data badania _____

78. AspAT

zakres normy _____

79. Data badania _____

80. GGTP

zakres normy _____

41. Data badania _____

82. OB	zakres normy
_____	_____
83. Data badania	
84. CRP	zakres normy
_____	_____
85. Data badania	
86. SAA	zakres normy
_____	_____
87. Data badania	
88. Prokalcytonina	zakres normy
_____	_____
89. Data badania	
90. Ferrytyna	zakres normy
_____	_____
91. Data badania	
92. Czas protrombinowy	zakres normy
_____	_____
93. Data badania	
94. APPT	zakres normy
_____	_____
95. Data badania	
96. D-dimery	zakres normy
_____	_____
97. Data badania	
98. Fibrynogen	zakres normy
_____	_____
99. Data badania	
100. Mocznik, kreatynina we krwi	

101. Data badania	zakres normy
102. Klirens kreatyniny	_____

103. Data badania	
	zakres normy
104. Ciśnienie tętnicze skurczowe/rozkurczowe	_____

105. Data badania	
106. Albuminy i proteinogram	

107. Data badania	
108. Badanie serologiczne HBV i HCV	

	zakres normy

F. Badania obrazowe:

USG jamy brzusznej z oceną wątroby

109. Data badania _____

110. Opis _____

Badanie RTG klatki piersiowej

111. Data badania _____

112. Opis _____

G. Inne badania i konsultacje (w zależności od wskazań klinicznych)

113. konsultacja laryngologiczna z badaniem słuchu (data konsultacji, szczegółowy opis)

114. konsultacja neurologiczna z/bez badaniem obrazowym OUN (data konsultacji, szczegółowy opis)

115. konsultacja okulistyczna z badaniem odcinka przedniego i dna oka (data konsultacji, szczegółowy opis)

116. konsultacja kardiologiczna z badaniem ECHO serca (data konsultacji, szczegółowy opis)

117. konsultacja stomatologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

118. Badania genetyczne w kierunku zespołów autozapalnych (data, szczegółowy opis)

119. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

121. Imię _____ 121. Nazwisko _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

UWAGA!

1. Wniosek bez uzupełnienia danych dot. niezbędnych badań i konsultacji do rozpoznania i oceny zaawansowania choroby nie będzie rozpatrywany. **Wniosek należy wysłać na adres:**

prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk

Kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej

Wojskowy Instytut Medyczny

ul. Szaserów 128

04-141 Warszawa

z dopiskiem „Sekcja ds. Zespołów Autozapalnych”

X B. KARTA MONITOROWANIA TERAPII PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIA WRODZONYCH ZESPOŁÓW AUTOZAPALNYCH
ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

Sekcja D/S. ZespołÓw Autozapalnych

(Prosimy przesłać wypełnioną kartę — wersję elektroniczną i wydruk, co 6 miesięcy, do Oddziału Wojewódzkiego NFZ oraz na adres sekretariatu Zespołu)

1. Imię _____
2. Nazwisko _____
3. PESEL _____
4. Data urodzenia _____
5. Nr historii choroby _____
6. Miejsce zamieszkania pacjenta _____
7. Rozpoznanie _____
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby _____
9. Data rozpoznania choroby _____
10. Data rozpoczęcia leczenia _____
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis _____

12. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) _____

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
13. Dawka leku [mg/kg]			
14. Dawka podanego leku [mg]			
15. Częstość podawanego leku			
16. Czy były przerwy w leczeniu (jeśli tak to jak długie)			
17. Czy występowały objawy niepożądane lub powikłania (jeśli tak to proszę szczegółowo je opisać)			
18. Inne leki (jakie, w jakiej dawce i z jakiego powodu)			
19. Inne formy terapii i/lub rehabilitacji (proszę szczegółowo opisać)			
20. Wysokość ciała [cm]			
21. Masa ciała [kg]			
22. Powierzchnia ciała			

- a) Badania dodatkowe wykonane u pacjentów w trakcie monitorowania terapii należy przeprowadzać co 3-6 miesięcy (w zależności od wieku pacjenta, stanu klinicznego i odpowiedzi na leczenie): nie rzadziej niż raz na 8 tygodni w pierwszych 6 miesiącach leczenia i nie rzadziej niż raz na 6 miesięcy w kolejnych

miesiące obserwacji	1 m-c	2	3	4	5	6
23. OB						
24. CRP						
25. SAA						

26. morfologia krwi, z rozmazem						
27. ALAT						
28. AspAT						
29. GGTP						
30. D-dimery						
31. APPT						
32. INR						
33. czas protrombinowy						
34. APPT						
35. białko całkowite, albuminy we krwi						
36. badanie ogólne moczu						
37. mocznik we krwi						
38. kreatynina we krwi						
39. klirens kreatyniny						
37. ciśnienie tętnicze						

BADANIA OPCJONALNE w zależności od wskazań klinicznych

42.konsultacja laryngologiczna z badaniem słuchu (data konsultacji, szczegółowy opis)

43.konsultacja neurologiczna z/bez badaniem obrazowym OUN (data konsultacji, szczegółowy opis)

44.konsultacja okulistyczna z badaniem odcinka przedniego i dna oka (data konsultacji, szczegółowy opis)

45. Wyniki i daty innych badań i konsultacji

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

podpis i pieczęć lekarza:

Data _____

podpis i pieczęć Kierownika jednostki

X C. ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA WRODZONYCH ZESPOŁÓW AUTOZAPALNYCH

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U.2016.1793).

Poinformowana(y) o możliwości powikłań zastosowanego leczenia, wyrażam zgodę na leczenie substancją czynną anakinra (mojego dziecka*) oraz zobowiązuję się do przyjmowania (podawania*) tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi oraz stawiania się na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Jestem poinformowana(y) o istocie choroby, możliwości wystąpienia objawów niepożądanych i powikłań zastosowanej terapii oraz o możliwości zaprzestania terapii.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza