

Zakres działania zespołu koordynacyjnego odpowiedzialnego za kwalifikację do leczenia chorób ultrazadkich oraz weryfikację jego skuteczności

1.	Charakterystyka świadczenia	
1.1	kompetencje zespołu	kwalifikacja do leczenia chorób ultrazadkich oraz weryfikacja jego skuteczności
1.2	zakres świadczenia – programy lekowe objęte kwalifikacją i weryfikacją leczenia przez zespół koordynacyjny	1) Leczenie choroby Gaucher'a; 2) Leczenie choroby Gaucher'a typu I; 3) Leczenie choroby Hurler; 4) Leczenie choroby Pompego; 5) Leczenie mukopolisacharydozy typu II (zespół Huntera); 6) Leczenie mukopolisacharydozy typu VI (zespół Maroteaux – Lamy); 7) Leczenie ciężkich wrodzonych hiperhomocysteinemii; 8) Leczenie tyrozynemii typu 1; 9) Leczenie wrodzonych zespołów autozapalnych
1.3	choroby i problemy zdrowotne (wg ICD 10) objęte świadczeniem	1) E 74.0 - Choroba spichrzeniowa glikogenu, choroba Pompego; 2) E 75 - Zaburzenia przemian sfingolipidów i inne zaburzenia spichrzenia lipidów; 3) E 76.0 - Mukopolisacharydoza typu I, choroba Hurlera; 4) E 76.1 - Mukopolisacharydoza typu II, zespół Huntera; 5) E 76.2 - Mukopolisacharydoza typu VI, zespół: Maroteaux-Lamy; 6) E 72.1 - Leczenie ciężkich, wrodzonych hiperhomocysteinemii; 7) E 75.2 - Inne sfingolipidozy; 8) E.70.2 - Zaburzenia przemian tyrozyny; 9) E85 - Amyloidoza, skrobiawica; 10) R50.9 - Gorączka, nie określona; 11) D89.8 - Inne określone zaburzenia przebiegające z udziałem mechanizmów immunologicznych, niesklasyfikowane gdzie indziej; 12) D89.9 - Zaburzenia przebiegające z udziałem mechanizmów, nie określone
1.4	świadczenia skojarzone	nie dotyczy
1.5	oznaczenie zespołu koordynacyjnego odpowiadającego za kwalifikację i weryfikację leczenia	Zespół Koordynacyjny ds. chorób ultrazadkich
1.6	kwalifikacje lekarzy specjalistów – członków zespołu koordynacyjnego	lekarze specjaliści w dziedzinie pediatrii lub pediatrii metabolicznej, lub neurologii, lub neurologii dziecięcej, lub chorób wewnętrznych, lub immunologii klinicznej, lub endokrynologii, lub endokrynologii i diabetologii dziecięcej
1.7	zasady kwalifikacji chorych wymagających udzielenia świadczenia	1) kryteria kwalifikacji zostały określone w opisach programów wymienionych w pkt 1.2; 2) kwalifikacja lub weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o dokumenty, których wzór został określony w pkt 2.
1.8	specyfikacja zasadniczych procedur medycznych wykonywanych w trakcie udzielania świadczenia (wg ICD 9 CM)	89.00 - badanie i porada lekarska, konsultacja

2. Wzory dokumentów niezbędnych dla kwalifikacji oraz monitorowania leczenia pacjenta, zgodnie z opisami programów, przez Zespół Koordynacyjny ds. chorób ultraradkich.

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego)

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 *) _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl *) _____ 39. Data pomiaru _____
40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl *) _____ 42. Data pomiaru _____
43. Obwód klatki piersiowej (cm) _____ 44. centyl *) _____ 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. Pośladkowy _____ 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 _____ data badania _____
(*klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby*)

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)
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

data badania _____

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

data badania _____

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 pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka 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 ultrarzadkich

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego)

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: _____

podpis i pieczętka lekarza:

Data _____

Data _____

podpis i pieczętka 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 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

Mając powyższe na uwadze, wyrażam zgodę na leczenie alglukozydazą alfa oraz zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi, oraz stawienia się na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

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 DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną do Zespołu Koordynacyjnego)

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 ^{*)} _____ 36. Data pomiaru _____
 37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ^{*)} _____ 39. Data pomiaru _____
 40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl ^{*)} _____ 42. Data pomiaru _____
 43. Obwód klatki piersiowej (cm) _____ 44. centyl ^{*)} _____ 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) _____

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

Poród (T/N):

55. Fizjologiczny, siłami natury _____ 56. Pośladkowy _____ 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 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.

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego)

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) _____		
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: _____

podpis i pieczętka lekarza:

Data _____

Data _____

podpis i pieczętka 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 oraz art 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

Mając powyższe na uwadze, wyrażam zgodę na leczenie imiglucerażą oraz zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi, oraz stawienia się na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

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 DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego)

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

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

Poród (T/N):

55. Fizjologiczny, siłami natury 56. Pośladkowy _____ 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 odchyleń 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 pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka 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.

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego)

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)		
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 fosfatazy alkalicznej (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 kośćca/ 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 pieczęć lekarza

Data _____

podpis i pieczęć 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 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych

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

Mając powyższe na uwadze, wyrażam zgodę na leczenie laronidazą oraz zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi, oraz stawienia się na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

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 DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przestać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego) 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 ^{*)} _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ^{*)} _____ 39. Data pomiaru _____
40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl ^{*)} _____ 42. Data pomiaru _____
43. Obwód klatki piersiowej (cm) _____ 44. centyl ^{*)} _____ 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) _____

^{*)} 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 wydanych 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 _____

G. Badania obrazowe:

EKG

81. Data badania _____
82. Opis _____

RTG kręgosłupa

83. Data badania _____
84. Opis _____

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

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 pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka 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.

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego)

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)			

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
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 obligatoryjne, 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 pieczętka lekarza

Data _____

podpis i pieczętka 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 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

Mając powyższe na uwadze, wyrażam zgodę na leczenie preparatem Elaprase oraz zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi, oraz stawienia się na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

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 DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przestać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego) 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 _____
40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl *) _____ 42. Data pomiaru _____
43. Obwód klatki piersiowej (cm) _____ 44. centyl *) _____ 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. Pośladkowy _____ 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 wydanych 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 kości, 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 pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka 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.

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego)

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. Ocena 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 pieczęć lekarza:

Data _____

podpis i pieczęć 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 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

Mając powyższe na uwadze, wyrażam zgodę na leczenie galsulfazą oraz zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi, oraz stawienia się na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

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 DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

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

**(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu
Koordynacyjnego) 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 _____
40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl ^{*)} _____ 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 podwichnięcie 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 odchyień 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 C5-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 pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka Kierownika jednostki:

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH

Karta obserwacji

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

*(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu
Koordynacyjnego)*

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 pieczętka lekarza:

podpis i pieczętka 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 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

Mając powyższe na uwadze, wyrażam zgodę na leczenie betainą oraz zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi, oraz stawienia się na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego)

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 _____
40. Obwód głowy (cm) _____ 41. centyl *) _____ 42. Data pomiaru _____
43. Obwód klatki piersiowej (cm) _____ 44. centyl *) _____ 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) _____

* 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 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)

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

104. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

105. Imię _____ 106. 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.

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego)

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.
24. Ocena miana przeciwciał przeciwko welaglucerozowi alfa (nie jest badaniem obowiązkowym, decyzja o konieczności wykonania badania jest podejmowana przez Zespół Koordynacyjny ds. chorób ultrazdźwiękowych)	
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. Chitotriozyda _____

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 pieczęć lekarza

Data _____

podpis i pieczęć 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 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

Mając powyższe na uwadze, wyrażam zgodę na leczenie welaglucerażą alfa oraz zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi, oraz stawienia się na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przestać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego) 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 _____
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) ,
49. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) _____

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

Poród (T/N):

50. Fizjologiczny, siłami natury _____ 51. Pośladkowy _____ 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 bursztynyloacetonu: _____ zakres normy _____

67. Data badania _____
68. Oznaczenie bursztynyloacetonu 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.

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego)

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

VIII 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 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

Mając powyższe na uwadze, wyrażam zgodę na leczenie substancją nitisinonum oraz zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi, oraz stawienia się na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

IX. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA WRODZONYCH ZESPOŁÓW AUTOZAPALNYCH

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH Seksja D/S. Zespołów Autozapalnych

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego)

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 *) _____ 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 odchyleń 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 _____

8141. 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	

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

120. Imię _____ 121. Nazwisko _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć Kierownika jednostki:

UWAGA!

Wniosek bez uzupełnienia danych dotyczących niezbędnych badań i konsultacji do rozpoznania i oceny zaawansowania choroby nie będzie rozpatrywany.

Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. chorób ultrarzadkich z dopiskiem „Sekcja ds. Zespołów Autozapalnych”.

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

Sekcja D/S. ZespołÓw Autozapalnych

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego)

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						
40. ciśnienie tętnicze						

BADANIA OPCJONALNE w zależności od wskazań klinicznych

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

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

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

44. Wyniki i daty innych badań i konsultacji

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

podpis i pieczęć lekarza:

podpis i pieczęć Kierownika jednostki:

Data _____

**IX 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 oraz 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

Mając powyższe na uwadze, wyrażam zgodę na leczenie (mojego dziecka*) substancją czynną anakinra oraz zobowiązuję się do przyjmowania (podawania*) tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi, oraz stawienia się na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza