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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **1.** | **Charakterystyka świadczenia** | |
| 1.1 | kompetencje zespołu | kwalifikacja do leczenia chorób ultrarzadkich oraz weryfikacja jego skuteczności |
| 1.2 | zakres świadczenia – programy lekowe objęte kwalifikacją i weryfikacją leczenia przez zespół koordynacyjny | 1. Leczenie choroby Gauchera typu I oraz typu III; 2. Leczenie choroby Hurler; 3. Leczenie choroby Pompego; 4. Leczenie mukopolisacharydozy typu II (zespół Huntera); 5. Leczenie ciężkich wrodzonych hiperhomocysteinemii; 6. Leczenie tyrozynemii typu 1; 7. Leczenie wrodzonych zespołów autozapalnych; 8. Leczenie choroby Fabry`ego; 9. Leczenie uzupełniające L-karnityną w wybranych chorobach metabolicznych |
| 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 spichrzania lipidów; 3. E 76.0 - Mukopolisacharydoza typu I, choroba Hurlera; 4. E 76.1 - Mukopolisacharydoza typu II, zespół Huntera; 5. E 72.1 - Zaburzenia przemian aminokwasów zawierających siarkę; ; 6. E 75.2 - Inne sfingolipidozy, choroba Fabry`ego; 7. E 70.2 - Zaburzenia przemian tyrozyny; 8. E 85 - Amyloidoza, skrobiawica; 9. R 50.9 - Gorączka, nie określona; 10. D 89.8 - Inne określone zaburzenia przebiegające z udziałem mechanizmów immunologicznych, niesklasyfikowane gdzie indziej; 11. D 89.9 - Zaburzenia przebiegające z udziałem mechanizmów, nie określone; 12. E 71.1 - Inne zaburzenia przemian aminokwasów o rozgałęzionych łańcuchach; 13. E 71.3 - Zaburzenia przemian kwasów tłuszczowych; 14. E 72.3 - Zaburzenia przemian lizyny i hydroksylizyny |
| 1.4 | świadczenia skojarzone | nie dotyczy |
| 1.5 | oznaczenie zespołu koordynacyjnego odpowiadającego za kwalifikację i weryfikację leczenia | Zespół Koordynacyjny ds. chorób ultrarzadkich |
| 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, lub kardiologii, lub kardiologii dziecięcej, lub nefrologii lub nefrologii 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 ultrarzadkich.**

# 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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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 odchyleń 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

|  |  |
| --- | --- |
| 95. Wynik testu 3/6 min. marszu *(nieklasyczna postać choroby*) | data badania |

96. Opis

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

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

próby wątrobowe:

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

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

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

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

|  |  |
| --- | --- |
| 102. GGTP (nieklasyczna postać choroby) | data badania |
|  | |

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

|  |  |
| --- | --- |
| 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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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 przesyłać 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 podmiotowego i przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) | |

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

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| miesiące obserwacji | 180 dni | 365 dni |
| 25. Morfologia krwi, z rozmazem (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby) |  |  |
| 26. Układ krzepnięcia (raz na 180 dni) |  |  |
| Próby wątrobowe: |  |  |
| 27. — AspAT (co 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby) |  |  |
| 28. — ALAT (co 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby) |  |  |
| 29. — CK (co 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby) |  |  |
| 30. — CK-MB (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby) |  |  |
| 31. — saturacja krwi (co 180 dni) (nieklasyczna postać choroby) |  |  |
| 32. — gazometria (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby) |  |  |
| 33. — układ krzepnięcia (INR, APTT) (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby) |  |  |
| 34. USG jamy brzusznej (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby) |  |  |
| 35. EKG (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby) |  |  |
| 36. Spirometria (raz na 180 dni) (nieklasyczna postać choroby) |  |  |
| 37. RTG klatki piersiowej (raz na 180 dni) (klasyczna postać choroby) |  |  |
| 38. Test 3/6 minutowego marszu (raz na 180 dni) (nieklasyczna postać choroby) |  |  |
| 39. Inne badania (jakie i kiedy wykonane) |  |  |

Wyniki innych badań i konsultacji:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

49. Wyniki i daty innych badań i konsultacji

|  |  |
| --- | --- |
| Imię i nazwisko lekarza: | |
| Data | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza,  numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| Data | nadruk lub pieczątka zawierające  imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis     \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

# 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 | | |
|  |  |  |  |

Administrator danych osobowych, przetwarzający dane niezbędne przy realizacji programu lekowego zobowiązany jest do stosowania przepisów Rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (Ogólne rozporządzenie o ochronie danych — RODO).

# II A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE CHOROBY GAUCHERA TYPU I oraz TYPU III

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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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 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 odchyleń 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 |  |  |
| 75. Oznaczenie aktywności cytochromu CYP2D6\*\* | |  |
| 76. Data badania |  |  |
| \*\* wyłącznie przy kwalifikacji do terapii eliglustatem |  |  |

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 (w uzasadnionych przypadkach)

82. Data badania

83. Opis

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

84. Data badania

85. Opis

USG jamy brzusznej, z określeniem objętości śledziony i wątroby

86. Data badania

87. Opis

RTG płuc

88. Data badania

89. Opis

H. Inne badania dodatkowe

EKG\*

90. Data badania

91. Opis

\* w przypadku kwalifikacji do terapii eliglustatem EKG z oceną skorygowanego odstępu QT (QTc)

EEG (w uzasadnionych przypadkach)

92. Data badania

93. Opis

Ocena jakości życia SF36 lub określona inną metodą

94. Data badania

95. Opis

96. Rodzaj zastosowanej metody

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

|  |  |
| --- | --- |
| 97. Morfologia krwi pełna, z rozmazem | data badania |
|  | |

Próby wątrobowe:

|  |  |
| --- | --- |
| 98. AspAT | data badania |
|  | |

|  |  |
| --- | --- |
| 99. ALAT | data badania |
|  | |

Stężenie witamin:

|  |  |
| --- | --- |
| 100. vit. D, vit B12, E | data badania |
|  | |

|  |  |
| --- | --- |
| 101. Chitotriozydaza | data badania |
|  | |

|  |  |
| --- | --- |
| 102. Układ krzepnięcia (APTT, INR) | data badania |
|  | |

|  |  |
| --- | --- |
| 103. Aktywność fosfatazy alkalicznej | data badania |
|  | |

|  |  |
| --- | --- |
| 104. Badanie densytometryczne kości (DEXA) | data badania |
|  | |

I. Inne badania i konsultacje

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

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

107. konsultacja ortopedyczna - w uzasadnionych przypadkach (data konsultacji, szczegółowy opis)

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

109. okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

|  |  |
| --- | --- |
| 110. Imię | 111. Nazwisko |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis   \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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 TYPU I oraz TYPU III

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przesyłać 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 podmiotowego i 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/podań |  |  |  |
| 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 365 dni) |  |  |
| 26. EKG (z oceną skorygowanego odstępu QT (QTc) w przypadku leczenia eliglustatem) (co 365 dni) |  |  |
| 27. Inne badania (jakie i kiedy wykonano) |  |  |
| 28. Ocena miana przeciwciał przeciwko welaglucerazie alfa – nie jest obligatoryjne (co 180 dni)\* |  |  |

\* decyzja o konieczności wykonania badania podejmowana jest przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich

(b) Wyniki innych badań i konsultacji:

29. Wynik i data konsultacji kardiologicznej (co 365 dni) (w uzasadnionych przypadkach)

30. 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)

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

32. Spirometria u pacjentów > 7 roku życia w uzasadnionych przypadkach (co 365 dni)

33. Wynik i data USG jamy brzusznej, z oceną objętości wątroby i śledziony (raz na 365 dni)

34. USG układu sercowo-naczyniowego w uzasadnionych przypadkach w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym (co 365 dni)

35. RTG płuc

36. Ocena jakości życia SF 36 lub określona inną metodą (poza wynikiem należy podać rodzaj stosowanej metody) (opcjonalnie)

37. Wyniki i daty innych badań i konsultacji

|  |  |
| --- | --- |
| Imię i nazwisko lekarza: | |
| Data | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza,  numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis:  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |
| Data | nadruk lub pieczątka zawierające  imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis |

# II C. Załącznik do wniosku o zakwalifikowanie pacjenta do leczenia w programie Leczenie choroby Gauchera typu I oraz typu III

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 *imiglucerazą/welaglucerazą alfa/eliglustatem\** 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 | | |
|  |  |  |  |

Administrator danych osobowych, przetwarzający dane niezbędne przy realizacji programu lekowego zobowiązany jest do stosowania przepisów Rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (Ogólne rozporządzenie o ochronie danych — RODO).

\* niepotrzebne skreślić

# 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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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 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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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 przesyłać 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 podmiotowego i 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 | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza,  numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis |
| Data | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  nadruk lub pieczątka zawierające  imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis |

# 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 | | |
|  |  |  |  |

Administrator danych osobowych, przetwarzający dane niezbędne przy realizacji programu lekowego zobowiązany jest do stosowania przepisów Rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (Ogólne rozporządzenie o ochronie danych — RODO).

# 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 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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis     \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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.

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 odchyleń w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą)

E. Badania dodatkowe:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 71. Stężenie sulfatazy iduronianu | | (zakres normy ), |
| 72. Data badania |  |  |
| 73. Ilość wydalanych mukopolisacharydów z moczem mg/g kreatyniny | | (zakres normy ), |
| 74. Poziom przeciwciał przeciwko sulfatazie iduronianu\* | | (zakres normy ), |
| 75. Data badania  \* badanie nie jest obligatoryjne |  |  |

F. Wynik badania genetycznego[[1]](#footnote-1):

|  |  |
| --- | --- |
| 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

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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przesyłać 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 podmiotowego i przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) | |

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

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| miesiące obserwacji | 180 | 365 |
| 25. Morfologia krwi, z rozmazem (co 180 dni) |  |  |
| 26. Układ krzepnięcia (co 180 dni) |  |  |
| 27. Gazometria (co 180 dni) |  |  |
| Próby wątrobowe: |  |  |
| 28. — CK (co 180 dni) |  |  |
| 29. — AspAT (co 180 dni) |  |  |
| 30. — ALAT (co 180 dni) |  |  |
| 31. — stężenie bilirubiny całkowitej (co 180 dni) |  |  |
| 32. USG jamy brzusznej (co 180 dni) |  |  |
| 33. EKG (co 180 dni) |  |  |
| 34. Echokardiografia (co 180 dni) |  |  |
| 35. Wydalanie mukopolisacharydów z moczem (co 180 dni) |  |  |
| 36. Wynik testu 3/6 min. marszu (co 180 dni) |  |  |
| 37. Test SF 36 |  |  |
| 38. Poziom przeciwciał przeciwko sulfatazie iduronianu (nie jest 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 psychologiczne, 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 | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza,  numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis |
| Data | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  nadruk lub pieczątka zawierające  imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis |

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 | | |
|  |  |  |  |

Administrator danych osobowych, przetwarzający dane niezbędne przy realizacji programu lekowego zobowiązany jest do stosowania przepisów Rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (Ogólne rozporządzenie o ochronie danych — RODO).

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB 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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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 odchyleń 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 D3 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | | (zakres normy ), | | Data badania |
| 74. Stężenie Ca całk. 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 | |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis     \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

# V B. Karta monitorowania pacjenta leczonego w ramach programu „Leczenie ciężkich, wrodzonych hiperhomocysteinemii”

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

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

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przesyłać 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 D3 |  |  |  |
| 35. Stężenie Ca całk. 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 |  |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

# V 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 | | |
|  |  |  |  |

Administrator danych osobowych, przetwarzający dane niezbędne przy realizacji programu lekowego zobowiązany jest do stosowania przepisów Rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (Ogólne rozporządzenie o ochronie danych — RODO).

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

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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis     \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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) , | | gdy N proszę wypełnić następny punkt |
| 49. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) | | |
| \* 1) ocena pewna, 2) ocena niepewna (zakreśl odpowiednie) | | |

Poród (T/N):

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 50. Fizjologiczny, siłami natury | 51. 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 odchyleń 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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis   \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

UWAGA!

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

# VI 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 przesyłać 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 podmiotowego i 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 tyrozynemii typu 1 (zwłaszcza niemowląt) monitorowanie leczenia przeprowadzane jest co miesiąc.

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| miesiące obserwacji | 1 m-c | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 |
| 23. oznaczenie bursztynyloacetonu  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 | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza,  numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis |
| Data | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  nadruk lub pieczątka zawierające  imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  |  |  |  |

# VI 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 | | |
|  |  |  |  |

Administrator danych osobowych, przetwarzający dane niezbędne przy realizacji programu lekowego zobowiązany jest do stosowania przepisów Rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (Ogólne rozporządzenie o ochronie danych — RODO).

# VII A WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA WRODZONYCH ZESPOŁÓW AUTOZAPALNYCH

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH**

**Sekcja 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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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 opisowo:

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:**

71. 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 |
| 81. 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 | zakres normy |
| 101. Data badania |  |
| 102. Klirens kreatyniny | zakres normy |
| 103. Data badania |  |
| 104. Ciśnienie tętnicze skurczowe/rozkurczowe | zakres normy |
| 105. Data badania\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |  |
| 106. Albuminy i proteinogram | zakres normy |
| 107. Data badania |  |
| 108. Badanie serologiczne HBV i HCV | zakres normy |

**F. Badania obrazowe:**

USG jamy brzusznej z oceną wątroby

109. Data badania

110. Opis

Badanie RTG klatki piersiowej

111. Data badania

112. Opis

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

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

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

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

116. onsultacja 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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis     \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis      \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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”.**

**VII B. KARTA MONITOROWANIA TERAPII PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIA WRODZONYCH ZESPOŁÓW AUTOZAPALNYCH**

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH**

**Sekcja D/S. Zespołów Autozapalnych**

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przesyłać 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 |  |  |  |

1. 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 | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza,  numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*:  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_* |
| Data | nadruk lub pieczątka zawierające  imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*:   \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_* |

# VII 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 | | |
|  |  |  |  |

Administrator danych osobowych, przetwarzający dane niezbędne przy realizacji programu lekowego zobowiązany jest do stosowania przepisów Rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (Ogólne rozporządzenie o ochronie danych — RODO).

# VIII A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE CHOROBY FABRY’EGO

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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis     \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

B. Dane auksologiczne pacjenta:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 34. Wysokość ciała (cm) | 35. centyl \*) | 36. Data pomiaru |
| 37. Masa ciała (kg) | 38. centyl \*) | 39. Data pomiaru |
| 40. Wskaźnik masy ciała (BMI) | |  |

\*) Określane dla pacjentów do 18. r.ż, dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do siatek centylowych wg Palczewskiej i Niedźwieckiej

C. Wywiad:

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

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 42. Masa ciała przy urodzeniu (g) | 43. Długość ciała (cm) | 44. Obwód głowy (cm) |
| 45. Który poród | 46. Która ciąża | 47. Czas trwania ciąży w tyg. 1), 2) \*) |
| 48. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) | | gdy N proszę wypełnić następny punkt |
| 49. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) | | |
| \* 1) ocena pewna, 2) ocena niepewna (zakreśl odpowiednie) | | |

Poród (T/N):

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 50. Fizjologiczny, siłami natury | 51. 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 – w kierunku charakterystycznych objawów choroby Fabry’ego   
(w tym: tolerancji ciepła i zimna, bólu, pocenia się, objawów gastrologicznych i angikeratomy)

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

61. Ocena jakości życia i bólu na podstawie najbardziej optymalnego w ocenie lekarza prowadzącego kwestionariusza

62. Postać choroby Fabry`ego\*: klasyczna / nieklasyczna   
\* niepotrzebne skreślić

63. Czy pacjent był leczony (Tak/Nie — jeżeli tak to od kiedy, w jakiej dawce, przez kogo, czy obecnie jest w trakcie terapii, jeżeli tak – jaką substancją czynną)

64. Inne choroby przewlekłe (T/N)

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

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

D. Stan przedmiotowy:

66. Data badania:

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

E. Badania:

|  |  |
| --- | --- |
| 68. Wynik badania genetycznego | |
|  | 69. Data badania |
| 70. Oznaczenie poziomu globotriaozylosfingozyny (lyso-Gb3): | |
| zakres normy | 71. Data badania |
| 72. Ocena aktywności alfa-galaktozydazy A w leukocytach lub fibroblastach skóry lub osoczu lub surowicy (zgodnie z kryteriami kwalifikacji) | |
| zakres normy | 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. Kinaza keratynowa (CK) | |
| zakres normy | 81. Data badania |
| 82. Bilirubina całkowita | |
| zakres normy | 83. Data badania |
| 84. Badanie ogólne moczu | |
| zakres normy | 85. Data badania |
| 86. Stężenie kreatyniny i mocznika | |
| zakres normy | 87. Data badania |
| 88. eGFR | |
| zakres normy | 89. Data badania |
| 90. Wydalanie białka z moczem – proteinuria i albuminuria | |
| zakres normy | 91. Data badania |
| 92. Stężenie glukozy na czczo | |
| zakres normy | 93. Data badania |
| 94. Lipidogram | |
| zakres normy | 95. Data badania |
| 96. Troponina | |
| zakres normy | 97. Data badania |

F. Badania obrazowe:

USG jamy brzusznej z oceną nerek

98. Data badania

99. Opis

EKG

100. Data badania

101. Opis

Echokardiografia spoczynkowa

102. Data badania

103. Opis

24-godzinne monitorowanie EKG metodą Holtera

104. Data badania

105. Opis

Rezonans magnetyczny mózgu

106. Data badania

107. Opis

G. Inne badania i konsultacje

108. Konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

109. Konsultacja nefrologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

110. Konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

111. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

|  |  |
| --- | --- |
| 112. Imię | 113. Nazwisko |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

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 CHOROBY FABRY`EGO

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przesyłać 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 podmiotowego i 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] |  |  |  |

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Badanie | Wynik | Norma |
| 22. morfologia krwi z rozmazem |  |  |
| 23. ALAT |  |  |
| 24. AspAT |  |  |
| 25. kinaza keratynowa (CK) |  |  |
| 26. bilirubina całkowita |  |  |
| 27. stężenie kreatyniny |  |  |
| 28. stężenie mocznika |  |  |
| 29. eGFR |  |  |
| Wydalenie białka z moczem: |  |  |
| 30. proteinuria |  |  |
| 31. albuminuria |  |  |
| 32. lipidogram |  |  |
| 33. poziom lyso-Gb3 |  |  |
| 34. ocena miana przeciwciał przeciwko alfa-galaktozydazie\* |  |  |

\*w uzasadnionych przypadkach

35. EKG (data konsultacji, szczegółowy opis)

36. Echokardiografia spoczynkowa (data konsultacji, szczegółowy opis)

37. 24-godzinne monitorowanie EKG metodą Holtera (data konsultacji, szczegółowy opis w uzasadnionych przypadkach)

38. Konsultacja kardiologiczne (data konsultacji, szczegółowy opis)

39. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

40. konsultacja nefrologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

41. Rezonans magnetyczny OUN (data konsultacji, szczegółowy opis, w uzasadnionych przypadkach)

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

43. Wywiad w kierunku charakterystycznych objawów choroby Fabry`ego (w tym tolerancji ciepła, zimna, bólu, pocenia, objawów gastrologicznych i angiokeratomy) oraz tolerancji wlewów

44. Ocena jakości życia i bólu na podstawie najbardziej optymalnego w ocenie lekarza prowadzącego kwestionariusza

45. Wyniki i daty innych badań i konsultacji

|  |  |
| --- | --- |
| Imię i nazwisko lekarza: | |
| Data | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza,  numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis |
| Data | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  nadruk lub pieczątka zawierające  imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis |

# VIII C. ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE CHOROBY FABRY`EGO

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 *agalazydaza alfa/agalazydaza beta*\* 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 | | |
|  |  |  |  |

Administrator danych osobowych, przetwarzający dane niezbędne przy realizacji programu lekowego zobowiązany jest do stosowania przepisów Rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (Ogólne rozporządzenie o ochronie danych — RODO).

\* niepotrzebne skreślić

**IX A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE UZUPEŁNIAJĄCE L-KARNITYNĄ W WYBRANYCH CHOROBACH METABOLICZNYCH**

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 |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

B. Dane auksologiczne pacjenta:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 34. Wysokość ciała (cm) | 35. centyl \*) | 36. Data pomiaru |
| 37. Masa ciała (kg) | 38. centyl \*) | 39. Data pomiaru |
| 40. Wskaźnik masy ciała (BMI) | |  |

\*) Określane dla pacjentów do 18. r.ż, dane dotyczące pomiarów antropometrycznych proszę odnieść do siatek centylowych wg Palczewskiej i Niedźwieckiej

C. Wywiad:

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

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 42. Masa ciała przy urodzeniu (g) | 43. Długość ciała (cm) | 44. Obwód głowy (cm) |
| 45. Który poród | 46. Która ciąża | 47. Czas trwania ciąży w tyg. 1), 2) \*) |
| 48. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) | | gdy N proszę wypełnić następny punkt |
| 49. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) | | |
| \* 1) ocena pewna, 2) ocena niepewna (zakreśl odpowiednie) | | |

Poród (T/N):

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 50. Fizjologiczny, siłami natury | 51. 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)

Rozpoznanie:

60. Data rozpoznania lub wiek rozpoznania:

61. Rozpoznanie:

62. Podstawa postawienia rozpoznania (należy zaznaczyć właściwe): biochemiczne ****, enzymatyczne ****,molekularne ****,

Badanie podmiotowe:

63. Data badania:

64.

Badanie przedmiotowe (znaczące dla danej choroby odchylenia od stanu prawidłowego):

65. Data badania:

66.

E. Badania:

|  |  |
| --- | --- |
| 67. Stężenie karnityny wolnej | |
|  | 68. Data badania |
| 69. Stężenie karnityny całkowitej | |
| zakres normy | 70. Data badania |
| 71. Profil acylkarnityn w suchej kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas – wynik badania należy dołączyć do wniosku | |
|  | 72. Data badania |

73. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

|  |  |
| --- | --- |
| 74. Imię | 75. Nazwisko |
| nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis    \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis     \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |

UWAGA!

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

# IX B. KARTA MONITOROWANIA TERAPII PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIE UZUPEŁNIAJĄCE L-KARNITYNĄ W WYBRANYCH CHOROBACH METABOLICZNYCH

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przesyłać 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/wiek pacjenta | 10. Data rozpoczęcia leczenia |
| 11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis | |
| 12. Wynik badania podmiotowego i przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie 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] |  |  |  |

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Badanie | Wynik | Norma |
| 22. stężenie karnityny wolnej |  |  |
| 23. stężenie karnityny całkowitej |  |  |
| 24. stężenie acylkarnityn w suchej kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas | wynik badania należy dołączyć do karty | - |

25. Wyniki i daty innych badań i konsultacji

|  |  |
| --- | --- |
| Imię i nazwisko lekarza: | |
| Data | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  nadruk lub pieczątka zawierające imię i nazwisko lekarza,  numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis |
| Data | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  nadruk lub pieczątka zawierające  imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis |

# IX C. ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE UZUPEŁNIAJĄCE L-KARNITYNĄ W WYBRANYCH CHOROBACH METABOLICZNYCH

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 *L-karnityną* 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 | | |
|  |  |  |  |

Administrator danych osobowych, przetwarzający dane niezbędne przy realizacji programu lekowego zobowiązany jest do stosowania przepisów Rozporządzenia Parlamentu Europejskiego i Rady (UE) 2016/679 z dnia 27 kwietnia 2016 r. w sprawie ochrony osób fizycznych w związku z przetwarzaniem danych osobowych i w sprawie swobodnego przepływu takich danych oraz uchylenia dyrektywy 95/46/WE (Ogólne rozporządzenie o ochronie danych — RODO).

1. *Badanie nie jest ujęte w opisie programu (badanie nie jest obligatoryjne)* [↑](#footnote-ref-1)