

## Opis świadczenia

## KWALIFIKACJA I WERYFIKACJA LECZENIA CHOROÓB ULTRARZADKICH

<b>1.</b>	<b>Charakterystyka świadczenia</b>	
1.1	nazwa świadczenia	Kwalifikacja i weryfikacja leczenia chorób ultrarzadkich.
1.2	określenie i kody powiązanych ze świadczeniem schorzeń (wg ICD 10)	E 74.0 — Choroba spichrzeniowa glikogenu, choroba Pompego E 75 — Zaburzenia przemian sfingolipidów i inne zaburzenia spichrzania lipidów, E 76.0 — Mukopolisacharydoza typu I, MPS I, choroba Hurlera, E 76.1 — Mukopolisacharydoza typu II, MPS II, Zespół Huntera, E 76.2 — Mukopolisacharydoza typu VI, MPS VI, Zespół Maroteaux-Lamy, E 72.1 — Leczenie ciężkich, wrodzonych hiperhomocysteinemii E 75.2 — Inne sfingolipidozy E 72.0 — Zaburzenia transportu aminokwasów E.70.2 — Zaburzenia przemian tyrozyny
1.3	świadczenia skojarzone	nie dotyczy
1.4	częstość występowania jednostki chorobowej lub procedury medycznej	Choroba rzadka — występuje z częstością $\leq 5$ przypadków na 10 000 Choroba ultra rzadka — występuje z częstością $\leq 1$ przypadku na 50 000
1.5	kryteria kwalifikacji chorych wymagających udzielenia świadczenia	Zespół Koordynacyjny dokonuje kwalifikacji chorych do uczestnictwa w programie lekowym w oparciu o opis przedmiotowego programu. Rozpoczęcie terapii następuje wyłącznie po pozytywnej kwalifikacji pacjenta do leczenia przez Zespół Koordynacyjny. Kwalifikacja oraz weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o: 1. ocenę stanu zdrowia pacjenta, 2. analizę dokumentacji medycznej.
1.6	specyfikacja zasadniczych procedur medycznych wykonywanych w trakcie udzielania świadczenia (wg ICD 9 CM)	89.00 - badanie i porada lekarska, konsultacja
1.7	zalecenia dotyczące dalszego postępowania (zalecane lub konieczne kolejne świadczenia)	w przypadku pozytywnej kwalifikacji - włączenie do właściwego programu lekowego
1.8	oczekiwane wyniki postępowania (efekt działania)	- zahamowanie postępu choroby - poprawa stanu klinicznego - poprawa funkcji motorycznych - poprawa jakości życia chorych
1.9	ryzyka powikłań postępowania medycznego i częstość ich występowania	Leki stosowane w ramach enzymatycznej terapii zastępczej w leczeniu chorób ultra rzadkich obarczone są zróżnicowanym ryzykiem wystąpienia działań niepożądanych związanych z zastosowaniem danej terapii – szczegółowe dane zawarte są w stosownej Charakterystyce Produktu Leczniczego. Enzymatyczna terapia zastępcza jest dostępna od kilku lat, stąd też nie są znane odległe, czy też inne, rzadko występujące powikłania po zastosowaniu tej terapii.
<b>2.</b>	<b>Warunki wykonania</b>	
2.1	specyfikacja i liczba badań diagnostycznych, niezbędnych dla wykonania świadczenia	została określona w opisach programów
2.2	zakres oczekiwanych informacji na podstawie wykonanych badań diagnostycznych	- ograniczenie ilości i ciężkości powikłań u chorych - poprawa funkcji motorycznych oraz siły mięśni szkieletowych - zahamowanie postępu choroby - poprawa jakości życia chorych

2.3	średni czas udzielania świadczenia	zgodnie z kryteriami opisanymi w programach leczenia chorób ultrazadkowych
2.4	sprzęt i aparatura medyczna	- program archiwizacji danych dotyczących programów lekowych w systemie komputerowym (SMPT), wypełniany przez lekarzy prowadzących i przez Zespół Koordynacyjny.
2.5	warunki organizacyjne udzielania świadczeń	Ośrodek będący realizatorem przedmiotowego świadczenia musi zapewnić warunki do realizacji następujących zadań Zespołu Koordynacyjnego: <ul style="list-style-type: none"> <li>- nadzorowanie zgłaszalności przez poszczególne ośrodki chorych do leczenia,</li> <li>- nadzorowanie procesu rozpoczęcia terapii pacjentów zakwalifikowanych do leczenia</li> <li>- zapewnienie niezakłóconego, ciągłego przepływu informacji pomiędzy ośrodkami prowadzącymi terapię i ośrodkiem koordynującym, o skuteczności prowadzonego leczenia i ewentualnych działaniach ubocznych;</li> <li>- nadzorowanie organizacji przyjmowania leku, zapewniającego dystrybucję leku zgodną z potrzebami ośrodków leczących, jak i decyzjami Zespołu Koordynacyjnego (szczelność systemu);</li> <li>- doświadczenie w prowadzeniu programów polityki zdrowotnej,</li> <li>- prowadzenie bazy danych wszystkich pacjentów kwalifikowanych do leczenia oraz archiwum, niezbędnego dla potrzeb sprawozdawczości i analiz.</li> </ul>
2.6	kwalifikacje specjalistów	- lekarze ze specjalizacją w zakresie pediatrii, chorób wewnętrznych oraz lekarze z innymi specjalizacjami niezbędnymi do weryfikacji procesów diagnozowania chorób ultrazadkowych oraz ich terapii
2.7	umiejętności i doświadczenie zawodowe	- lekarze ze specjalizacją w zakresie pediatrii, chorób wewnętrznych oraz lekarze z innymi specjalizacjami mający wieloletnie doświadczenie w diagnozowaniu chorób ultrazadkowych oraz terapii tych chorób
2.8	zakres dziedzin medycyny uprawnionych do wykonania świadczenia	- pediatria lub choroby wewnętrzne
<b>3. Skuteczność medyczna i ekonomiczna</b>		
3.1	specyfikacja kosztów świadczenia	6,25 pkt.
3.2	potwierdzenie skuteczności procedury medycznej z podaniem stopnia ufności wyniku (korzyści uzyskane dzięki jej zastosowaniu — efektywność medyczna)	<ul style="list-style-type: none"> <li>- wydłużenie okresu przeżycia chorych</li> <li>- zahamowanie postępu choroby - do zdefiniowania przez Zespół</li> <li>- poprawa stanu klinicznego chorych - do zdefiniowania przez Zespół</li> <li>- ograniczenie ilości i ciężkości powikłań chorób objętych terapią - do zdefiniowania przez Zespół</li> <li>- poprawa jakości życia objętych terapią chorych</li> </ul>
4.	Istniejące wytyczne postępowania medycznego	- według aktualnie obowiązujących standardów i wytycznych w tym wytycznych płatników publicznych innych krajów

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

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

#### WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

#### A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

- |                       |
|-----------------------|
| 24. Pełna nazwa _____ |
|-----------------------|

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć kierownika jednostki*

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

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

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

**C Wywiad:**

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

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

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

\* <sup>1)</sup> ocena pewna, <sup>2)</sup> ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

**Poród (T/N):**

55. Fizjologiczny, siłami natury \_\_\_\_\_ 56. Pośladkowy \_\_\_\_\_ 57. Cięcie cesarskie \_\_\_\_\_ 58. Inne \_\_\_\_\_

**Akcja porodowa (T/N):**

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

Inne dane z wywiadu:

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

---

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

**D. Stan przedmiotowy:**

69. Data badania: \_\_\_\_\_

70. Ciśnienie tętnicze krwi: \_\_\_\_\_ mmHg

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

---

---

---

---

---

### E. Badania dodatkowe:

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

73. Data badania \_\_\_\_\_

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

75. Data badania \_\_\_\_\_

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

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

76. Data badania \_\_\_\_\_

77. Numer badania podany przez pracownię \_\_\_\_\_

78. Metoda badania \_\_\_\_\_

79. Wynik badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

80. Pracownia wykonująca badanie \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### G. Badania obrazowe:

USG serca (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

81. Data badania \_\_\_\_\_

82. Opis \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

RTG kręgosłupa odcinek piersiowy i lędźwiowy (nieklasyczna postać choroby)

83. Data badania \_\_\_\_\_

84. Opis \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

85. Data badania \_\_\_\_\_

86. Opis \_\_\_\_\_

---

---

---

---

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

87. Data badania \_\_\_\_\_

88. Opis \_\_\_\_\_

---

---

---

---

## H. Inne badania dodatkowe

EKG (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

89. Data badania \_\_\_\_\_

90. Opis \_\_\_\_\_

---

---

---

---

Audiogram (nieklasyczna postać choroby)

91. Data badania \_\_\_\_\_

92. Opis \_\_\_\_\_

---

---

---

---

**Badanie spirometryczne** (nieklasyczna postać choroby)

93. Data badania \_\_\_\_\_

94. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

95. Data badania

96. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

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

**próby wątrobowe:**

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

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

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

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

102. GGTP \_\_\_\_\_ data badania \_\_\_\_\_  
(nieklasyczna postać choroby)

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



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

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## **I. Inne badania i konsultacje**

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

---

---

---

---

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

---

---

---

---

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

---

---

---

---

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

---

---

---

---

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

---

---

---

---

113. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

---

---

---

---

114. Imię \_\_\_\_\_

115. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

#### UWAGA!

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

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

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

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

1. Imię \_\_\_\_\_
2. Nazwisko \_\_\_\_\_
3. PESEL \_\_\_\_\_
4. Data urodzenia \_\_\_\_\_
5. Nr historii choroby \_\_\_\_\_
6. Miejsce zamieszkania pacjenta \_\_\_\_\_
7. Rozpoznanie \_\_\_\_\_
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby \_\_\_\_\_
9. Data rozpoznania choroby \_\_\_\_\_
10. Data rozpoczęcia leczenia \_\_\_\_\_
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
12. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

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

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

#### Wyniki innych badań i konsultacji:

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

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

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

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

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

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

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

48. Wynik i data konsultacji pulmonologicznej (co 365 dni) \_\_\_\_\_  
(nieklasyczna postać choroby)

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

50. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. Nr 210, poz. 2135 z późn. zm.)

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

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

Data \_\_\_\_\_

*Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*Podpis lekarza*  
\_\_\_\_\_



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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

#### WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

#### A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

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

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

Ojciec:

9. Imię \_\_\_\_\_ 10. Nazwisko \_\_\_\_\_

Matka:

11. Imię \_\_\_\_\_ 12. Nazwisko \_\_\_\_\_

Opiekun:

13. Imię \_\_\_\_\_ 14. Nazwisko \_\_\_\_\_

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

Lekarz wystawiający wniosek:

32. Imię \_\_\_\_\_ 33. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

34. Wysokość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 35. centyl \*) \_\_\_\_\_ 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. \_\_\_\_ <sup>1), 2)</sup> \*)  
53. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) ,  
54. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\* <sup>1)</sup> ocena pewna, <sup>2)</sup> ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

**Poród (T/N):**

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

**Akcja porodowa (T/N):**

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

**Inne dane z wywiadu:**

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

---

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

**D. Stan przedmiotowy:**

69. Data badania: \_\_\_\_\_

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

---

---

---

---

---

**E. Badania dodatkowe:**

71. Stężenie  $\beta$ -glukocerebrozydazy \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_),

72. Data badania \_\_\_\_\_

73. poziom przeciwciał przeciwko imiglucerazie\* \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_),

74. Data badania \_\_\_\_\_

\* badanie konieczne przy decyzji o zwiększeniu dawki leku

**F. Wynik badania genetycznego:**

75. Data badania \_\_\_\_\_ 76. Numer badania podany przez pracownię \_\_\_\_\_

77. Metoda badania \_\_\_\_\_

78. Wynik badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

79. Pracownia wykonująca badanie \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**G. Badania obrazowe:**

UKG (w uzasadnionych przypadkach)

80. Data badania \_\_\_\_\_

81. Opis \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

82. Data badania \_\_\_\_\_

83. Opis \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**USG jamy brzusznej, z określeniem objętości śledziony i wątroby**

84. Data badania \_\_\_\_\_

85. Opis \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## H. Inne badania dodatkowe

### EKG

86. Data badania \_\_\_\_\_

87. Opis \_\_\_\_\_

---

---

---

---

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

88. morfologia krwi pełna, z rozmazem data badania \_\_\_\_\_

---

próby wątrobowe:

89. AspAT data badania \_\_\_\_\_

---

90. ALAT data badania \_\_\_\_\_

---

stężenie witamin:

91. vit. D, vit B12 data badania \_\_\_\_\_

---

92. Chitotriozydaza data badania \_\_\_\_\_

---

93. Układ krzepnięcia (APTT, INR) data badania \_\_\_\_\_

---

94. Aktywność fosfatazy alkalicznej data badania \_\_\_\_\_

---

95. Badanie densytometryczne kości (DEXA) data badania \_\_\_\_\_

---

## I. Inne badania i konsultacje

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

---

---

---

---

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

---

---

---

---

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

---

---

---

---

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

---

---

---

---

100. okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

---

---

---

---

101. Imię \_\_\_\_\_

102. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć Kierownika jednostki*

---

---

**UWAGA!**

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

**Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich**

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

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

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

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

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



23. Obwód klatki piersiowej [cm]			
----------------------------------	--	--	--

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

miesiące obserwacji	180	365
24. Morfologia krwi pełna, z rozmazem (co 180 dni) _____		
25. Chitotriozydaza (co 180 dni) _____		
26. EKG (co 365 dni) _____		
27. UKG* (co 365 dni) _____		
28. Układ krzepnięcia, APTT, INR (co 180 dni) _____		
29. Badanie densytometryczne (DEXA) (co 365 dni) _____		
30. Inne badania (jakie i kiedy wykonano) _____		

\* w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym

**(b) Wyniki innych badań i konsultacji:**

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

---



---

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

---



---

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

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

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

36. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. Nr 210, poz. 2135 z późn. zm.)

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

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

Data \_\_\_\_\_

*Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*Podpis lekarza*  
\_\_\_\_\_

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

#### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

#### WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

#### A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

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

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

Ojciec:

9. Imię \_\_\_\_\_ 10. Nazwisko \_\_\_\_\_

Matka:

11. Imię \_\_\_\_\_ 12. Nazwisko \_\_\_\_\_

Opiekun:

13. Imię \_\_\_\_\_ 14. Nazwisko \_\_\_\_\_

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

Lekarz wystawiający wniosek:

32. Imię \_\_\_\_\_ 33. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

34. Wysokość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 35. centyl \*) \_\_\_\_\_ 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. \_\_\_\_ <sup>1)</sup>, <sup>2)</sup> \*)  
53. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N),  
54. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\* <sup>1)</sup> ocena pewna, <sup>2)</sup> 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 odchyień w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) \_\_\_\_\_

---

---

---

---

---

**E. Badania dodatkowe:**

72. Stężenie  $\alpha$ -L-iduronidazy \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_ ),  
73. Data badania \_\_\_\_\_  
74. Ilość wydalanych mukopolisacharydów (glikozaminoglikanów) z moczem mg/g kreatyniny \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_ ),  
75. poziom przeciwciał przeciwko  $\alpha$ -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 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

98. morfologia krwi, z rozmazem data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### próby wątrobowe:

99. AspAT data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

100. ALAT data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

101. wyniki oceny równowagi kwasowo-zasadowej data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

102. stężenie cholesterolu data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### Stężenie witamin:

103. vit. B<sub>12</sub> data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

104. vit. D data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

105. vit. E data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

106. Stężenie fosfatazy alkalicznej data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## **I. Inne badania i konsultacje**

107. konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

108. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

109. konsultacja laryngologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

---

---

---

---

112. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

---

---

---

---

113. Imię\_\_\_\_\_ 114. Nazwisko\_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

---

---

#### UWAGA!

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

**Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich**

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

#### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

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

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

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

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

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

miesiące obserwacji	180	365
25. Morfologia krwi, z rozmazem (co 180 dni)		
Próby wątrobowe:		
26. — AspAT (co 180 dni)		
27. — ALAT (co 180 dni)		
28. USG jamy brzusznej (co 365 dni)		
29. EKG (co 365 dni)		
30. USG układu sercowo-naczyniowego*		
31. Wydalanie mukopolisacharydów z moczem**		
32. Stężenie fosfatazy alkalicznej (co 180 dni)		
33. Ocena równowagi kwasowo-zasadowej (co 180 dni)		
34. Test 3/6 min. marszu		
35. Stężenie cholesterolu (co 365 dni)		
36. Ocena miana przeciwciał przeciwko $\alpha$ -L-iduronidazie***		
37. Inne badania (jakie i kiedy wykonane)		

\* co 365 dni, w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym konsultacja kardiologiczna — co 180 dni lub częściej

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

\*\*\* badanie obowiązkowe w przypadku decyzji o zwiększeniu dawki leku lub braku efektywności dotychczasowej dawki leku

Wyniki innych badań i konsultacji:

Stężenie witamin (co 12 mies.)

38. B<sub>12</sub> \_\_\_\_\_ 39. D \_\_\_\_\_ 40. E \_\_\_\_\_

41. Wynik i data konsultacji ortopedycznej, z oceną ruchomości stawów (co 365 dni) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

42. Wynik i data konsultacji kardiologicznej (co 365 dni) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

43. Wynik i data konsultacji neurologicznej (co 365 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 (co 365 dni) (w przypadku nieprawidłowości w poprzednim badaniu lub pojawienia się lub nasilenia objawów neurologicznych) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

46. RTG kośćca/ 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 w lampie szczelinowej (co 180 dni) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

50. Wynik i data konsultacji psychologicznej, z oceną ilorazu inteligencji (co 365 dni) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

51. Konsultacja laryngologiczna (co 365 dni) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

52. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. Nr 210, poz. 2135 z późn. zm.)

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

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

Data \_\_\_\_\_

*Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*Podpis lekarza*  
\_\_\_\_\_

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

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH**

**WNIOSEK**

*(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)*

**A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej**

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

7. Imię \_\_\_\_\_ 8. Nazwisko \_\_\_\_\_

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

Ojciec:

9. Imię \_\_\_\_\_ 10. Nazwisko \_\_\_\_\_

Matka:

11. Imię \_\_\_\_\_ 12. Nazwisko \_\_\_\_\_

Opiekun:

13. Imię \_\_\_\_\_ 14. Nazwisko \_\_\_\_\_

Miejsce zamieszkania pacjenta:

15. Miejscowość \_\_\_\_\_ 16. Kod \_\_\_\_\_

17. Poczta \_\_\_\_\_ 18. Ulica \_\_\_\_\_

19. Nr domu \_\_\_\_\_ 20. Nr mieszkania \_\_\_\_\_ 21. Woj. \_\_\_\_\_

22. Tel. dom. \_\_\_\_\_ 23. W przypadku dziecka tel. do rodziców / opiekunów \_\_\_\_\_

Jednostka wystawiająca wniosek:

24. Pełna nazwa \_\_\_\_\_

25. Miejscowość \_\_\_\_\_ 26. Kod \_\_\_\_\_

27. ul. \_\_\_\_\_ 28. Nr \_\_\_\_\_

29. Tel. \_\_\_\_\_ 30. Fax \_\_\_\_\_

31. Nr karty lub historii choroby pacjenta \_\_\_\_\_

Lekarz wystawiający wniosek:

32. Imię \_\_\_\_\_ 33. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_



**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

34. Wysokość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 35. centyl <sup>\*)</sup> \_\_\_\_\_ 36. Data pomiaru \_\_\_\_\_  
37. Masa ciała (kg) \_\_\_\_\_ 38. centyl <sup>\*)</sup> \_\_\_\_\_ 39. Data pomiaru \_\_\_\_\_  
40. Obwód głowy (cm) \_\_\_\_\_ 41. centyl <sup>\*)</sup> \_\_\_\_\_ 42. Data pomiaru \_\_\_\_\_  
43. Obwód klatki piersiowej (cm) \_\_\_\_\_ 44. centyl <sup>\*)</sup> \_\_\_\_\_ 45. Data pomiaru \_\_\_\_\_

<sup>\*)</sup> 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. \_\_\_\_ <sup>1), 2)</sup> <sup>\*)</sup>  
53. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) ,  
54. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

<sup>\*)</sup> <sup>1)</sup> ocena pewna, <sup>2)</sup> 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 odchyień w stanie przedmiotowym, ze szczególnym uwzględnieniem nieprawidłowości związanych z chorobą zasadniczą) \_\_\_\_\_

---

---

---

---

---

### E. Badania dodatkowe:

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

\* badanie nie jest obligatoryjne

### F. Wynik badania genetycznego<sup>1</sup>:

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 \_\_\_\_\_

---

---

---

---

---

---

<sup>1</sup> Badanie nie jest ujęte w opisie programu (badanie nie jest obligatoryjne)

**MRI ośrodkowego układu nerwowego, z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa**

85. Data badania \_\_\_\_\_

86. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**USG jamy brzusznej, ze szczególnym uwzględnieniem śledziony i wątroby**

87. Data badania \_\_\_\_\_

88. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**RTG klatki piersiowej**

89. Data badania \_\_\_\_\_

90. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**H. Inne badania dodatkowe**

**EMG (ukierunkowany przede wszystkim na występowanie zespołu cieśni nadgarstka)**

91. Data badania \_\_\_\_\_

92. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### Audiogram

93. Data badania \_\_\_\_\_

94. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### Badanie spirometryczne

95. Data badania \_\_\_\_\_

96. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### Wynik testu 3/6 min. marszu

97. Data badania \_\_\_\_\_

98. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

99. morfologia krwi, z rozmazem data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

100. układ krzepnięcia data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

101. proteinogram data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### próby wątrobowe:

102. AspAT data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

103. ALAT data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

104. CK data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

105. stężenie bilirubiny całkowitej data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

106. stężenie cholesterolu całkowitego data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

stężenie witamin rozpuszczalnych w tłuszczach:

107. vit. D data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

108. vit. K data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

109. EEG data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

110. Echokardiografia data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

111. Gazometria data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

112. Test SF36 data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## **I. Inne badania i konsultacje**

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

---

---

---

---

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

---

---

---

---

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

---

---

---

---

117. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

---

---

---

---

118. Imię \_\_\_\_\_ 119. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

#### UWAGA!

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

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

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

##### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

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

1. Imię \_\_\_\_\_
2. Nazwisko \_\_\_\_\_
3. PESEL \_\_\_\_\_
4. Data urodzenia \_\_\_\_\_
5. Nr historii choroby \_\_\_\_\_
6. Miejsce zamieszkania pacjenta \_\_\_\_\_
7. Rozpoznanie \_\_\_\_\_
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby \_\_\_\_\_
9. Data rozpoznania choroby \_\_\_\_\_
10. Data rozpoczęcia leczenia \_\_\_\_\_
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
12. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
13. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_



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

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

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

**(b) Wyniki innych badań i konsultacji:**

Stężenie witamin rozpuszczalnych w tłuszczach (co 365 dni)

41. D \_\_\_\_\_ 42. K \_\_\_\_\_

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

---

---

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

---

---

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

---

---

46. RTG kręgosłupa (co 365 dni) \_\_\_\_\_

---

---

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

---

---

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

---

---

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

---

---

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

---

---

51. RTG klatki piersiowej (co 365 dni) \_\_\_\_\_

---

---

52. Badanie narządu ruchu i funkcji motorycznych \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

53. EEG (co 180 dni) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

54. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*podpis i pieczęć Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. Nr 210, poz. 2135 z późn. zm.)

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

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

Data \_\_\_\_\_

*Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*Podpis lekarza*  
\_\_\_\_\_

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

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH**

**WNIOSEK**

*(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)*

**A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej**

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

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

Ojciec:

9. Imię \_\_\_\_\_ 10. Nazwisko \_\_\_\_\_

Matka:

11. Imię \_\_\_\_\_ 12. Nazwisko \_\_\_\_\_

Opiekun:

13. Imię \_\_\_\_\_ 14. Nazwisko \_\_\_\_\_

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

24. Pełna nazwa \_\_\_\_\_

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

Lekarz wystawiający wniosek:

32. Imię \_\_\_\_\_ 33. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

34. Wysokość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 35. centyl \*) \_\_\_\_\_ 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. \_\_\_\_ <sup>1)</sup>, <sup>2)</sup> \*)  
53. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) \_\_\_\_\_ gdy N proszę wypełnić następny punkt  
54. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\* <sup>1)</sup> ocena pewna, <sup>2)</sup> ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

**Poród (T/N):**

55. Fizjologiczny, siłami natury \_\_\_\_\_ 56. Pośladkowy \_\_\_\_\_ 57. Cięcie cesarskie \_\_\_\_\_ 58. Inne \_\_\_\_\_

**Akcja porodowa (T/N):**

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

Inne dane z wywiadu:

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

---

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

**D. Stan przedmiotowy:**

69. Data badania: \_\_\_\_\_

70. Ciśnienie tętnicze krwi: \_\_\_\_\_ mmHg

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

---

---

---

---

---

**E. Badania dodatkowe:**

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

**F. Wynik badania genetycznego:**

77. Data badania \_\_\_\_\_ 78. Numer badania podany przez pracownię \_\_\_\_\_  
79. Metoda badania \_\_\_\_\_  
80. Wynik badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
81. Pracownia wykonująca badanie \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**G. Badania obrazowe:**

**USG układu sercowo-naczyniowego**

82. Data badania \_\_\_\_\_  
83. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa**

84. Data badania \_\_\_\_\_  
85. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_



**MRI ośrodkowego układu nerwowego, z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa**

86. Data badania \_\_\_\_\_

87. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**USG jamy brzusznej, ze szczególnym uwzględnieniem śledziony i wątroby**

88. Data badania \_\_\_\_\_

89. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**RTG klatki piersiowej**

90. Data badania \_\_\_\_\_

91. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**H. Inne badania dodatkowe**

**EKG**

92. Data badania \_\_\_\_\_

93. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

EMG (ukierunkowany przede wszystkim na występowanie zespołu cieśni nadgarstka)

94. Data badania \_\_\_\_\_

95. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Audiogram

96. Data badania \_\_\_\_\_

97. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Badanie spirometryczne

98. Data badania \_\_\_\_\_

99. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Wynik testu 3/6 min. marszu

100. Data badania \_\_\_\_\_

101. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

102. morfologia krwi, z rozmazem

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

próby wątrobowe:

103. AspAT

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

104. ALAT

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

105. CK

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

106. stężenie bilirubiny całkowitej

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

107. wynik oceny równowagi kwasowo-zasadowej

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

108. stężenie cholesterolu

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

stężenie witamin:

109. vit. D

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

110. vit. K

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

111. Układ krzepnięcia

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

112. Proteinogram

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

113. Stężenie fosfatazy alkalicznej

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## **I. Inne badania i konsultacje**

114. konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

115. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

116. konsultacja laryngologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

---

121. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

---

---

---

---

122. Imię \_\_\_\_\_ 123. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

#### UWAGA!

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

**Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich**

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

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

1. Imię \_\_\_\_\_
2. Nazwisko \_\_\_\_\_
3. PESEL \_\_\_\_\_
4. Data urodzenia \_\_\_\_\_
5. Nr historii choroby \_\_\_\_\_
6. Miejsce zamieszkania pacjenta \_\_\_\_\_
7. Rozpoznanie \_\_\_\_\_
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby \_\_\_\_\_
9. Data rozpoznania choroby \_\_\_\_\_
10. Data rozpoczęcia leczenia \_\_\_\_\_
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
12. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

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

miesiące obserwacji	180	365
25. Morfologia krwi, z rozmazem (co 180 dni)		
26. Układ krzepnięcia (co 180 dni)		
Próby wątrobowe:		
27. — AspAT (co 180 dni)		
28. — ALAT (co 180 dni)		
29. — CK (co 180 dni)		
30. — bilirubina całkowita (co 180 dni)		
31. USG jamy brzusznej (co 180 dni)		
32. EKG (co 180 dni)		
33. Spirometria (co 180 dni)		
34. USG układu sercowo-naczyniowego (co 180 dni)		
35. Wydalanie glikozaminoglikanów z moczem *		
36. Stężenie fosfatazy alkalicznej (co 180 dni)		
37. Ocena równowagi kwasowo-zasadowej (co 180 dni)		
38. Proteinogram (co 180 dni)		
39. Ocena miana przeciwciał przeciwko 4-sulfatazie N-acetylogalaktozaminie**		
40. Cholesterol (co 365 dni)		
41. Inne badania (jakie i kiedy wykonane)		

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

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

Wyniki innych badań i konsultacji:

Stężenie witamin (co 365 dni)

42. D \_\_\_\_\_ 43. \_\_\_\_\_ K

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

---

---

49. RTG kośćca/ RTG kręgosłupa (co 365 dni) \_\_\_\_\_

---

---

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

---

---

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

---

---

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

---

---

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

---

---

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

---

---

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

---

---

56. RTG klatki piersiowej (co 365 dni) \_\_\_\_\_

---

---



57. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (DZ.U. nr 210, poz. 2135 z późn. zm.)

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

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

Data \_\_\_\_\_

*Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*Podpis lekarza*

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

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH**

**WNIOSEK**

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

*(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)*

**A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej**

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

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

Ojciec:

9. Imię \_\_\_\_\_ 10. Nazwisko \_\_\_\_\_

Matka:

11. Imię \_\_\_\_\_ 12. Nazwisko \_\_\_\_\_

Opiekun:

13. Imię \_\_\_\_\_ 14. Nazwisko \_\_\_\_\_

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

Lekarz wystawiający wniosek:

32. Imię \_\_\_\_\_ 33. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

34. Wysokość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 35. centyl <sup>\*)</sup> \_\_\_\_\_ 36. Data pomiaru \_\_\_\_\_  
37. Masa ciała (kg) \_\_\_\_\_ 38. centyl <sup>\*)</sup> \_\_\_\_\_ 39. Data pomiaru \_\_\_\_\_  
40. Obwód głowy (cm) \_\_\_\_\_ 41. centyl <sup>\*)</sup> \_\_\_\_\_ 42. Data pomiaru \_\_\_\_\_

<sup>\*)</sup> 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. \_\_\_\_ <sup>1), 2) \*)</sup>  
49. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N), \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

<sup>\*)</sup> <sup>1)</sup> ocena pewna, <sup>2)</sup> ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

**Poród (T/N):**

50. Fizjologiczny, siłami natury \_\_\_\_\_ 51. Cięcie cesarskie \_\_\_\_\_

**Akcja porodowa (T/N):**

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

**Inne dane z wywiadu:**

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

Czy było podwichnięcie soczewki (Tak/Nie): \_\_\_\_\_

Czy pacjent miał wykonaną lensektomię jeżeli tak to kiedy: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

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

---

---

---

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

---

---

#### D. Stan przedmiotowy:

58. Data badania: \_\_\_\_\_

59. Ciśnienie tętnicze krwi: \_\_\_\_\_ mmHg

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

---

---

---

---

---

#### E. Badania dodatkowe:

61. Poziom homocysteiny całkowitej we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
62. Poziom metioniny we krwi (aminoacydogram — opis) _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
<b>Morfologia krwi:</b>		
63. Hematokryt _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
64. Hemoglobina _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
65. Liczba erytrocytów _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
66. Liczba leukocytów _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
67. Rozmaz (opis) _____ _____		
68. Liczba płytek krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
69. Stężenie witaminy B12 we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
70. Stężenie kwasu foliowego we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
71. Profil kwasów organicznych moczu (metodą GC/MS) z ilościową oceną wydalania kwasu metylomalonowego (opis) _____ _____		Data badania _____

72. Profil acylokarnityn (stężenie C5-karnityny w suchej kropli krwi — metodą MS/MS) _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
73. Stężenie vit. 25 OH D <sub>3</sub> _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
74. Stężenie Ca całkow. we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
75. Stężenie fosforanów we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
76. Stężenie fosfatazy alkalicznej we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
Test obciążenia witaminą B6		
24 godziny po podaniu 100 mg witaminy B6	77. Homocysteina we krwi _____	78. Metionina (osocze/surowica) _____
24 godziny po podaniu 200 mg witaminy B6	79. Homocysteina we krwi _____	80. Metionina (osocze/surowica) _____
24 godziny po podaniu 500 mg witaminy B6 (300 mg u dzieci < 3 roku życia)	81. Homocysteina we krwi _____	82. Metionina (osocze/surowica) _____

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

#### F. Badania enzymatyczne i komplementarności (w uzasadnionych przypadkach)

83. Data badania \_\_\_\_\_ 84. Numer badania podany przez pracownię \_\_\_\_\_

85. Metoda badania \_\_\_\_\_

86. Wynik badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

87. Pracownia wykonująca badanie \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

#### G. Wynik badania genetycznego (w uzasadnionych przypadkach)

88. Data badania \_\_\_\_\_ 89. Numer badania podany przez pracownię \_\_\_\_\_

90. Metoda badania \_\_\_\_\_

91. Wynik badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

92. Pracownia wykonująca badanie \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## H. Badania obrazowe:

### MRI ośrodkowego układu nerwowego

93. Data badania \_\_\_\_\_

94. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### Badanie densytometryczne kośćca (u pacjentów powyżej 5 roku życia)

95. Data badania \_\_\_\_\_

96. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

## I. Inne badania i konsultacje

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

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

99. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

100. Wynik i data konsultacji dietetycznej. \_\_\_\_\_

Dieta z ograniczeniem białka (Tak/Nie) \_\_\_\_\_

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

Opis konsultacji: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

103. Imię i nazwisko lekarza wypełniającego wniosek \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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



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

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH**

**Karta obserwacji**

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

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

1. Imię \_\_\_\_\_
2. Nazwisko \_\_\_\_\_
3. PESEL \_\_\_\_\_
4. Data urodzenia \_\_\_\_\_
5. Nr historii choroby \_\_\_\_\_
6. Miejsce zamieszkania pacjenta \_\_\_\_\_
7. Rozpoznanie \_\_\_\_\_
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby \_\_\_\_\_
9. Data rozpoznania choroby \_\_\_\_\_
10. Data rozpoczęcia leczenia \_\_\_\_\_
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku), czy były przerwy w podawaniu leku — opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
12. Wynik badania przedmiotowego (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji)  
data badania \_\_\_\_\_ opis: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
13. Czy w okresie 6 mies. obserwacji występowały inne choroby? (T / N) \_\_\_\_\_  
Jeżeli tak to proszę szczegółowo je opisać, z podaniem zastosowanego leczenia (rodzaj leku, dawka)  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

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

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

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

(b) Wyniki innych badań i konsultacji:

38. Wynik i data konsultacji neurologicznej

---



---

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

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

41. Wynik i data konsultacji dietetycznej. \_\_\_\_\_  
Dieta z ograniczeniem białka (Tak/Nie) \_\_\_\_\_ Dobowe spożycie białka \_\_\_\_\_ g / kg m.c. / d  
Opis konsultacji: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

42. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_  
Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

\_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka Kierownika Jednostki*

\_\_\_\_\_

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. Nr 210, poz. 2135 z późn. zm.).

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

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

Data \_\_\_\_\_

*Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodzica lub opiekuna)*

\_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

*Podpis i pieczęć lekarza*

\_\_\_\_\_

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

#### WNIOSEK

*(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)*

#### A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

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

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

**C Wywiad:**

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

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

47. Masa ciała przy urodzeniu (g) \_\_\_\_\_ 48. Długość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 49. Obwód głowy (cm) \_\_\_\_\_  
50. Który poród \_\_\_\_\_ 51. Która ciąża \_\_\_\_\_ 52. Czas trwania ciąży w tyg. \_\_\_\_ <sup>1)</sup>, <sup>2)</sup> \*)  
53. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) ,  
54. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\* <sup>1)</sup> ocena pewna, <sup>2)</sup> ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

**Poród (T/N):**

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

**Akcja porodowa (T/N):**

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

**Inne dane z wywiadu:**

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

---

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

**D. Stan przedmiotowy:**

69. Data badania: \_\_\_\_\_

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

---

---

---

---

---

**E. Badania dodatkowe:**

71. Stężenie  $\beta$ -glukocerebrozydazy \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_ ),

72. Data badania \_\_\_\_\_

73. poziom przeciwciał przeciwko welaglucerazie alfa\* \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_ ),

74. Data badania \_\_\_\_\_

\*badanie nie jest obligatoryjne

**F. Wynik badania genetycznego:**

75. Data badania \_\_\_\_\_

76. Numer badania podany przez pracownię \_\_\_\_\_

77. Metoda badania \_\_\_\_\_

78. Wynik badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

79. Pracownia wykonująca badanie \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**G. Badania obrazowe:**

**MRI kości długich**

80. Data badania \_\_\_\_\_

81. Opis \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Badanie densytometryczne (DXA)**

82. Data badania \_\_\_\_\_

83. Opis \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_



## RTG płuc

84. Data badania \_\_\_\_\_

85. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

## USG jamy brzusznej, ze szczególnym uwzględnieniem objętości śledziony i wątroby

86. Data badania \_\_\_\_\_

87. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

## H. Inne badania dodatkowe

### EKG

88. Data badania \_\_\_\_\_

89. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

90. morfologia krwi pełna, z rozmazem data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

próby wątrobowe:

91. AspAT data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

92. ALAT data badania \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

93. stężenie bilirubiny całkowitej data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

94. stężenie cholesterolu data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

stężenie witamin:

95. vit. B<sub>12</sub> data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

96. vit. D data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

97. vit. E data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

98. Chitotriozydaza data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

99. Układ krzepnięcia data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

100. Stężenie fosfatazy alkalicznej data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## **I. Inne badania i konsultacje**

101. konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

---

---

---

---

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

---

---

---

---

104. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

---

---

---

---

105. Imię \_\_\_\_\_ 106. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

#### UWAGA!

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

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

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH

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

1. Imię \_\_\_\_\_ 2. Nazwisko \_\_\_\_\_
3. PESEL \_\_\_\_\_
4. Data urodzenia \_\_\_\_\_ 5. Nr historii choroby \_\_\_\_\_
6. Miejsce zamieszkania pacjenta \_\_\_\_\_
7. Rozpoznanie \_\_\_\_\_
8. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby \_\_\_\_\_
9. Data rozpoznania choroby \_\_\_\_\_ 10. Data rozpoczęcia leczenia \_\_\_\_\_
11. Przebieg leczenia (dawka, tolerancja leku) — opis \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
12. Wynik badania przedmiotowego w czasie 6 mies. obserwacji (proszę szczegółowo opisać różnice w stanie przedmiotowym pacjenta w okresie 6 mies. obserwacji) \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_
- \_\_\_\_\_

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

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

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

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

28. Wynik i data konsultacji ortopedycznej (opcjonalnie) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

29. Wynik i data konsultacji kardiologicznej (opcjonalnie) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

30. Chitotriozydaza \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

31. EKG \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

32. RTG płuc \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

33. Wynik i data MRI kości długich \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

34. Badanie densytometryczne kości (DXA) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

35. Ocena jakości życia SF 36 (opcjonalnie) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

---

---

37. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_

---

---

---

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

---

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. Nr 210, poz. 2135 z późn. zm.)

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

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

Data \_\_\_\_\_

*Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*Podpis lekarza*  
\_\_\_\_\_

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

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH**

**WNIOSEK**

*(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)*

**A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej**

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_



**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

34. Wysokość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 35. centyl \*) \_\_\_\_\_ 36. Data pomiaru \_\_\_\_\_  
37. Masa ciała (kg) \_\_\_\_\_ 38. centyl \*) \_\_\_\_\_ 39. Data pomiaru \_\_\_\_\_  
40. Powierzchnia ciała (m<sup>2</sup>) \_\_\_\_\_

\*) 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. \_\_\_\_ <sup>1), 2)</sup> \*)  
48. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) ,  
49. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\* <sup>1)</sup> ocena pewna, <sup>2)</sup> ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

**Poród (T/N):**

50. Fizjologiczny, siłami natury \_\_\_\_\_ 51. Pośladkowy \_\_\_\_\_ 52. Cięcie cesarskie \_\_\_\_\_ 53. Inne \_\_\_\_\_

**Akcja porodowa (T/N):**

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

Inne dane z wywiadu:

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

---

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

**D. Stan przedmiotowy:**

64. Data badania: \_\_\_\_\_

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

---

---

---

---

---

**E. Badania dodatkowe:**

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

**F. Badania obrazowe:**

USG jamy brzusznej

68. Data badania \_\_\_\_\_

69. Opis \_\_\_\_\_

---

---

---

---

---

**G. Inne badania dodatkowe**

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

70. morfologia krwi pełna \_\_\_\_\_ data badania \_\_\_\_\_

---

71. stężenie kreatyniny w surowicy krwi na czczo \_\_\_\_\_ data badania \_\_\_\_\_

---

72. stężenie kreatyniny w dobowej zbiórce moczu \_\_\_\_\_ data badania \_\_\_\_\_

---

73. stężenie karnityny w surowicy krwi na czczo \_\_\_\_\_ data badania \_\_\_\_\_

---

74. stężenie karnityny w dobowej zbiórce moczu \_\_\_\_\_ data badania \_\_\_\_\_

---

75. stężenie glukozy w surowicy krwi na czczo data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

76. stężenie glukozy w dobowej zbiorce moczu data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

77. stężenie sodu w surowicy krwi na czczo data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

78. stężenie sodu w dobowej zbiorce moczu data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

79. stężenie potasu w surowicy krwi na czczo data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

80. stężenie potasu w dobowej zbiorce moczu data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

81. stężenie chloru w surowicy krwi na czczo data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

82. stężenie chloru w dobowej zbiorce moczu data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

83. stężenie wapnia w surowicy krwi na czczo data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

84. stężenie wapnia w dobowej zbiorce moczu data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

85. stężenie magnezu w surowicy krwi na czczo data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

86. stężenie magnezu w dobowej zbiorce moczu data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

87. stężenie fosforu w surowicy krwi na czczo data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

88. stężenie fosforu w dobowej zbiorce moczu data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

89. stężenie aminokwasów w surowicy krwi na czczo data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

90. stężenie aminokwasów w dobowej zbiorce moczu data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

91. stężenie cholesterolu w surowicy krwi na czczo data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

94. stężenie albumin w surowicy krwi na czczo data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

próby wątrobowe:

95. AspAT

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

96. ALAT

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

97. gazometria krwi żyłnej

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

98. analiza moczu

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

99. stężenie TSH

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

100. stężenie fT4

data badania \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## **I. Inne badania i konsultacje**

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

---

---

---

---

103. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

104. konsultacja endokrynologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

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

---

---

---

---

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

---

---

---

---

107. konsultacja dermatologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

108. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

---

---

---

---

109. Imię \_\_\_\_\_

110. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

#### UWAGA!

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

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



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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

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

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

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

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

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

miesiące obserwacji	Raz na 90 dni
23. morfologia krwi	
24. stężenie kreatyniny w surowicy krwi na czczo	
25. stężenie kreatyniny w dobowej zbiórce moczu	
26. stężenie karnityny w surowicy krwi na czczo	
27. stężenie karnityny w dobowej zbiórce moczu	
28. stężenie glukozy w surowicy krwi na czczo	
29. stężenie glukozy w dobowej zbiórce moczu	
30. stężenie sodu w surowicy krwi na czczo	
31. stężenie sodu w dobowej zbiórce moczu	
32. stężenie potasu w surowicy krwi na czczo	
33. stężenie potasu w dobowej zbiórce moczu	
34. stężenie chloru w surowicy krwi na czczo	
35. stężenie chloru w dobowej zbiórce moczu	
36. stężenie wapnia w surowicy krwi na czczo	
37. stężenie wapnia w dobowej zbiórce moczu	
38. stężenie magnezu w surowicy krwi na czczo	
39. stężenie magnezu w dobowej zbiórce moczu	
40. stężenie fosforu w surowicy krwi na czczo	
41. stężenie fosforu w dobowej zbiórce moczu	
42. stężenie aminokwasów w surowicy krwi na czczo	
43. stężenie aminokwasów w dobowej zbiórce moczu	
44. gazometria krwi żyłnej	
45. analiza moczu	
46. stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej	

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

---



---



---



---

48. konsultacja dermatologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---



---



---



---

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

49. stężenie TSH (data badania, wynik) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

50. Stężenie fT4 (data badania, wynik) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

52. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

53. USG jamy brzusznej (data badania, wynik) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

54. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

55. konsultacja endokrynologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

56. konsultacja psychologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis) \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

58. konsultacja gastrologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis) \_\_\_\_\_

---

---

59. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_

---

---

---

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

---

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. Nr 210, poz. 2135 z późn. zm.)

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

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

Data \_\_\_\_\_

*Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*Podpis lekarza*  
\_\_\_\_\_

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

#### WNIOSEK

(Proszę wypełniony wniosek przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną)

#### A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

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

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

Ojciec:

9. Imię \_\_\_\_\_ 10. Nazwisko \_\_\_\_\_

Matka:

11. Imię \_\_\_\_\_ 12. Nazwisko \_\_\_\_\_

Opiekun:

13. Imię \_\_\_\_\_ 14. Nazwisko \_\_\_\_\_

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

Lekarz wystawiający wniosek:

32. Imię \_\_\_\_\_ 33. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

34. Wysokość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 35. centyl \*) \_\_\_\_\_ 36. Data pomiaru \_\_\_\_\_  
37. Masa ciała (kg) \_\_\_\_\_ 38. centyl \*) \_\_\_\_\_ 39. Data pomiaru \_\_\_\_\_  
40. Powierzchnia ciała (m<sup>2</sup>) \_\_\_\_\_

\*) 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. \_\_\_\_ <sup>1)</sup>, <sup>2)</sup> \*)  
48. Przebieg ciąży prawidłowy (T/N) ,  
49. Nieprawidłowy przebieg ciąży (opis) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

\* <sup>1)</sup> ocena pewna, <sup>2)</sup> ocena niepewna (zakreśl odpowiednie)

**Poród (T/N):**

50. Fizjologiczny, siłami natury \_\_\_\_\_ 51. Pośladkowy \_\_\_\_\_ 52. Cięcie cesarskie \_\_\_\_\_ 53. Inne \_\_\_\_\_

**Akcja porodowa (T/N):**

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

Inne dane z wywiadu:

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

---

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

**D. Stan przedmiotowy:**

64. Data badania: \_\_\_\_\_

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

---

---

---

---

---



**E. Badania:**

66. Oznaczenie profilu kwasów organicznych w moczu metodą chromatografii gazowej sprzężonej ze spektrometrią masową (GC/MS) na obecność bursztyniloacetonu:	zakres normy
67. Data badania	
68. Oznaczenie bursztyniloacetonu 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	
81. Fosfataza alkaliczna	zakres normy
82. Data badania	
83. GGTP	zakres normy
84. Data badania	
85. INR	zakres normy
86. Data badania	
87. Czas protrombinowy	zakres normy
88. Data badania	
89. APPT	zakres normy
90. Data badania	

91. Białko całkowite, albuminy we krwi	zakres normy
92. Data badania	
93. Gazometria	zakres normy
94. Data badania	
95. Sód, potas, chlorki we krwi	zakres normy
96. Data badania	
97. Wapń, fosfor we krwi	zakres normy
98. Data badania	
98. Wapń, fosfor w moczu	zakres normy
99. Data badania	
100. Mocznik, kreatynina we krwi	zakres normy
101. Data badania	
102. Kwas moczowy we krwi	zakres normy
103. Data badania	
104. Kwas moczowy w moczu	zakres normy
105. Data badania	
106. Kreatynina w moczu	zakres normy
107. Data badania	

#### F. Badania obrazowe:

USG jamy brzusznej z oceną wątroby

108. Data badania \_\_\_\_\_

109. Opis \_\_\_\_\_

---



---



---



---



---

Badanie oczu z użyciem lampy szczelinowej

110. Data badania \_\_\_\_\_

111. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### **G. Inne badania i konsultacje**

112. konsultacja dietetyczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

66. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

114. Imię \_\_\_\_\_ 67. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### **UWAGA!**

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

**Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich**

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHOROÓB ULTRARZADKICH

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

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

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

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

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

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

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

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

---



---



---



---

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

---



---



---



---

45. konsultacja dietetyczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

46. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_

---

---

---

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

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. Nr 210, poz. 2135 z późn. zm.)

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

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

Data \_\_\_\_\_

*Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*Podpis lekarza*