

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

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

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

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

#### WNIOSEK

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

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

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

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

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

**C Wywiad:**

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

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

47. Masa ciała przy urodzeniu (g) \_\_\_\_\_ 48. Długość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 49. Obwód głowy (cm) \_\_\_\_\_  
50. Który poród \_\_\_\_\_ 51. Która ciąża \_\_\_\_\_ 52. Czas trwania ciąży w tyg. \_\_\_\_ <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 ultrarzadkich**

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

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

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

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

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

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

#### Wyniki innych badań i konsultacji:

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

41. Wynik i data badania konsultacji pulmonologicznej (z podaniem wyniku spirometrii i z oceną wydolności układu oddechowego oraz oceną częstości występowania nocnych bezdechów) (raz na 180 dni) \_\_\_\_\_  
(klasyczna postać choroby) \_\_\_\_\_
42. Badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa (co 365 dni — w uzasadnionych przypadkach, badanie zalecane przez Zespół Koordynacyjny) \_\_\_\_\_  
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby) \_\_\_\_\_
43. RTG klatki piersiowej (raz na 365 dni) \_\_\_\_\_  
(nieklasyczna postać choroby) \_\_\_\_\_
44. Wynik i data konsultacji ortopedycznej (opcjonalnie TRG odcinka piersiowego lub lędźwiowego kręgosłupa) (raz na 365 dni)  
(nieklasyczna postać choroby) \_\_\_\_\_
45. Ocena sprawności ruchowej za pomocą wskaźnika Barthel (raz na 365 dni) \_\_\_\_\_  
(nieklasyczna postać choroby) \_\_\_\_\_
46. Wynik i data konsultacji laryngologicznej/Wynik i data badania audiometrycznego (raz na 365 dni) \_\_\_\_\_  
(nieklasyczna postać choroby) \_\_\_\_\_
47. Wynik i data konsultacji pulmonologicznej (co 365 dni) \_\_\_\_\_  
(nieklasyczna postać choroby) \_\_\_\_\_
48. Wynik i data konsultacji kardiologicznej (co 180 dni) \_\_\_\_\_  
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby) \_\_\_\_\_
49. Wyniki i daty innych badań i konsultacji \_\_\_\_\_

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

Data \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

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

Data \_\_\_\_\_

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

Data \_\_\_\_\_

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

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

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

#### WNIOSEK

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

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

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

34. Wysokość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 35. centyl <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 \_\_\_\_\_

*\*) 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 pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka 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.

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

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

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

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

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

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

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

\* w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym

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

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

---



---

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

---



---

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

---



---

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

---



---

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

---



---

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

---



---



---

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

Data \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

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

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 oraz art 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

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

Data \_\_\_\_\_

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

Data \_\_\_\_\_

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

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

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

#### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

#### WNIOSEK

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

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

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

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

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

**C Wywiad:**

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

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

47. Masa ciała przy urodzeniu (g) \_\_\_\_\_ 48. Długość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 49. Obwód głowy (cm) \_\_\_\_\_  
 50. Który poród \_\_\_\_\_ 51. Która ciąża \_\_\_\_\_ 52. Czas trwania ciąży w tyg. \_\_\_\_ <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 odchyleń 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 kości, co najmniej RTG kręgosłupa**

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

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

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

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

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

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

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

**H. Inne badania dodatkowe**

**EKG**

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

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

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

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

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

### Audiogram

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

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

### Wynik testu 3/6 min. marszu

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

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

### Badanie spirometryczne układu oddechowego

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

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

### Badanie okulistyczne z oceną w lampie szczelinowej

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

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

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

102. morfologia krwi, z rozmazem

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

\_\_\_\_\_

**Próby wątrobowe:**

103. AspAT

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

\_\_\_\_\_

104. ALAT

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

\_\_\_\_\_

105. wyniki oceny równowagi kwasowo-zasadowej

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

\_\_\_\_\_

**Stężenie witamin:**

106. vit. D

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

\_\_\_\_\_

107. vit. E

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

\_\_\_\_\_

108. Stężenie fosfatazy alkalicznej

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

\_\_\_\_\_

**I. Inne badania i konsultacje**

109. konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

110. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

111. konsultacja laryngologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

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

---

---

---

---

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

---

---

---

---

114. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

---

---

---

---

115. Imię \_\_\_\_\_ 116. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

---

---

## UWAGA!

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

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

#### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

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

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

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

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

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

miesiące obserwacji	180	365
25. Morfologia krwi, z rozmazem (co 180 dni)		
Próby wątrobowe:		
26. — AspAT (co 180 dni)		
27. — ALAT (co 180 dni)		
28. USG jamy brzusznej z oceną objętości wątroby i śledziony (co 365 dni)		
29. EKG (co 365 dni)		
30. USG serca		
31. Wydalanie mukopolisacharydów z moczem**		
32. Stężenie fosfatazy alkalicznej (co 180 dni)		
33. Test 3/6 min. marszu (co 180 dni)		
34. Inne badania (jakie i kiedy wykonane)		

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

**Wyniki innych badań i konsultacji:**

**Stężenie witamin (co 12 mies.)**

35. D \_\_\_\_\_ 36. \_\_\_\_\_ E

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

---



---

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

---



---

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

---



---

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

---



---

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

---



---

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

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

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

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

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

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

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

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*podpis i pieczęć lekarza*

Data \_\_\_\_\_

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

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych

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

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

Data \_\_\_\_\_

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

Data \_\_\_\_\_

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

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

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

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH**

**WNIOSEK**

**(Wypełniony wniosek należy przestać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego) A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej**

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

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

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

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

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

24. Pełna nazwa \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

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

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

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

34. Wysokość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 35. centyl <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 wydanych mukopolisacharydów z moczem \_\_\_\_\_ mg/g kreatyniny (zakres normy \_\_\_\_\_ ),  
74. Poziom przeciwciał przeciwko sulfatazie iduronianu\* \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_ ),  
75. Data badania \_\_\_\_\_  
\* badanie nie jest obligatoryjne

### F. Wynik badania 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 pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### UWAGA!

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

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH

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

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

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

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
21. Wysokość ciała [cm]			
22. Masa ciała [kg]			
23. Obwód głowy [cm]			
24. Obwód klatki piersiowej [cm]			

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

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

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

Stężenie witamin rozpuszczalnych w tłuszczach (co 365 dni)

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

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

45. Wynik i data MRI OUN z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa (w uzasadnionych przypadkach, przede wszystkim w przypadku wodogłowia, co 365 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
46. RTG kręgosłupa (co 365 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
47. Wynik i data badania EMG w kierunku występowania zespołu cieśni nadgarstka (co 365 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
48. Wynik i data badania audiometrycznego (co 365 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
49. Wynik i data konsultacji okulistycznej z oceną dna oka (co 365 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
50. Wynik i data konsultacji psychologicznej, z oceną ilorazu inteligencji lub rozwoju psychoruchowego u młodszych dzieci (co 180 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
51. RTG klatki piersiowej (co 365 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
52. Badanie narządu ruchu i funkcji motorycznych \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
53. EEG (co 180 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*podpis i pieczętka lekarza*

Data \_\_\_\_\_

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

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

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

Data \_\_\_\_\_

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

Data \_\_\_\_\_

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

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

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

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH**

**WNIOSEK**

**(Wypełniony wniosek należy przestać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego) A.Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej**

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

24. Pełna nazwa \_\_\_\_\_

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka kierownika jednostki:*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

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

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

**C Wywiad:**

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

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

47. Masa ciała przy urodzeniu (g) \_\_\_\_\_ 48. Długość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 49. Obwód głowy (cm) \_\_\_\_\_  
50. Który poród \_\_\_\_\_ 51. Która ciąża \_\_\_\_\_ 52. Czas trwania ciąży w tyg. \_\_\_\_ <sup>1), 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 wydanych mukopolisacharydów (glikozaminoglikanów) z moczem mg/g kreatyniny \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_ ),
75. poziom przeciwciał przeciwko 4-sulfatazy -*N*-acetylogalaktozaminie\* \_\_\_\_\_ (zakres normy \_\_\_\_\_ ),
76. Data badania \_\_\_\_\_
- \* badanie nieobligatoryjne

**F. Wynik badania genetycznego:**

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

**G. Badania obrazowe:**

**USG układu sercowo-naczyniowego**

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

**RTG kości, co najmniej RTG kręgosłupa**

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

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

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

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

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

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

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

**RTG klatki piersiowej**

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

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

**H. Inne badania dodatkowe**

**EKG**

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

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

EMG (ukierunkowany przede wszystkim na występowanie zespołu cieśni nadgarstka)

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

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

Audiogram

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

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

Badanie spirometryczne

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

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

Wynik testu 3/6 min. marszu

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

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

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

102. morfologia krwi, z rozmazem

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

\_\_\_\_\_

**Próby wątrobowe:**

103. AspAT

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

\_\_\_\_\_

104. ALAT

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

\_\_\_\_\_

105. CK

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

\_\_\_\_\_

106. stężenie bilirubiny całkowitej

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

\_\_\_\_\_

107. wynik oceny równowagi kwasowo-zasadowej

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

\_\_\_\_\_

108. stężenie cholesterolu

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

\_\_\_\_\_

**Stężenie witamin:**

109. vit. D

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

\_\_\_\_\_

110. vit. K

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

\_\_\_\_\_

111. Układ krzepnięcia

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

\_\_\_\_\_

112. Proteinogram

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

\_\_\_\_\_

113. Stężenie fosfatazy alkalicznej

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

\_\_\_\_\_

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

114. konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

115. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

116. konsultacja laryngologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

---

121. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

---

---

---

---

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

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

#### UWAGA!

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

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

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

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

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

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

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

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

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

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

Wyniki innych badań i konsultacji:

Stężenie witamin (co 365 dni)

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

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

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

48. Wynik i data MRI OUN, z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa (co 365 dni, w przypadku nieprawidłowości w poprzednim badaniu lub pojawienia się lub nasilenia objawów neurologicznych) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
49. RTG kośćca/ RTG kręgosłupa (co 365 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
50. Wynik i data badania EMG, w kierunku występowania zespołu cieśni nadgarstka (co 365 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
51. Wynik i data badania audiometrycznego (co 365 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
52. Wynik i data konsultacji psychologicznej, z oceną ilorazu inteligencji (co 365 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
53. Badanie okulistyczne z oceną w lampie szczelinowej (co 180 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
54. Konsultacja ortopedyczna z oceną ruchomości stawów (co 180 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
55. Test 3/6 min. marszu (co 180 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
56. RTG klatki piersiowej (co 365 dni) \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

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

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

Data \_\_\_\_\_

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

Data \_\_\_\_\_

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

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

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

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH**

**WNIOSEK**

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

**(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu  
Koordynacyjnego) A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej**

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

24. Pełna nazwa \_\_\_\_\_

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*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 \_\_\_\_\_

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

**Poród (T/N):**

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

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

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

**Inne dane z wywiadu:**

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

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

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

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

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

---



---



---

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

---



---

#### D. Stan przedmiotowy:

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

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

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

---



---



---



---



---

#### E. Badania dodatkowe:

61. Poziom homocysteiny całkowitej we krwi _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
62. Poziom metioniny we krwi (aminoacydogram — opis) _____	(zakres normy _____)	Data badania _____
<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:*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

**ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH**

**Karta obserwacji**

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

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

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

---

---

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

---

---

---

---

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

---

---

---

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

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

Miesiące obserwacji	Przed wprowadzeniem leczenia	W okresie 6 mies. obserwacji	W okresie poprzedniej 6 mies. obserwacji
24. Stężenie homocysteiny całkowitej we krwi			
25. Stężenie metioniny we krwi (aminoacydogram)			
<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 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

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

Data \_\_\_\_\_

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

Data \_\_\_\_\_

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

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

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

#### WNIOSEK

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

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

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka kierownika jednostki:*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

34. Wysokość ciała (cm) \_\_\_\_\_ 35. centyl <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>  
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. 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 weaglucoerazie 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 pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka 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.

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

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

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

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

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

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

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

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

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

32. RTG płuc \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

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

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

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

---

---

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

---

---

---

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*podpis i pieczęć lekarza*

Data \_\_\_\_\_

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

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

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

Data \_\_\_\_\_

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

Data \_\_\_\_\_

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

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

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH

#### WNIOSEK

**(Wypełniony wniosek należy przestać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego)** A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*podpis i pieczętka lekarza:*

*podpis i pieczętka kierownika jednostki:*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**B. Dane auksologiczne pacjenta:**

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

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

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

**Poród (T/N):**

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

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

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

Inne dane z wywiadu:

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

---

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

---

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

---

---

**D. Stan przedmiotowy:**

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

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

---

---

---

---

---

## E. Badania:

66. Oznaczenie profilu kwasów organicznych w moczu metodą chromatografii gazowej sprzężonej ze spektrometrią masową (GC/MS) na obecność bursztynyloacetonu: \_\_\_\_\_ zakres normy \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
67. Data badania \_\_\_\_\_
68. Oznaczenie bursztynyloacetonu w suchej kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas \_\_\_\_\_ zakres normy \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
69. Data badania \_\_\_\_\_
70. Oznaczenie poziomu alfa-fetoproteiny \_\_\_\_\_ zakres normy \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
71. Data badania \_\_\_\_\_
72. Oznaczenie ilościowe stężenia aminokwasów w osoczu — tyrozyna \_\_\_\_\_ zakres normy \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
73. Data badania \_\_\_\_\_
74. Morfologia krwi, z płytkami krwi \_\_\_\_\_ zakres normy \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
75. Data badania \_\_\_\_\_
76. ALAT \_\_\_\_\_ zakres normy \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
77. Data badania \_\_\_\_\_
78. AspAT \_\_\_\_\_ zakres normy \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
79. Data badania \_\_\_\_\_
80. Bilirubina całkowita i frakcje \_\_\_\_\_ zakres normy \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
81. Data badania \_\_\_\_\_
82. Fosfataza alkaliczna \_\_\_\_\_ zakres normy \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
83. Data badania \_\_\_\_\_
84. GGTP \_\_\_\_\_ zakres normy \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
85. Data badania \_\_\_\_\_
86. INR \_\_\_\_\_ zakres normy \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
87. Data badania \_\_\_\_\_

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

## F. Badania obrazowe:

USG jamy brzusznej z oceną wątroby

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

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

Badanie oczu z użyciem lampy szczelinowej

112. Data badania \_\_\_\_\_

113. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

## G. Inne badania i konsultacje

114. konsultacja dietetyczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

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

115. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

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

116. Imię \_\_\_\_\_ 117. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć Kierownika jednostki*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## UWAGA!

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

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

### ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

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

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

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

- a) Badania dodatkowe wykonane u pacjentów w trakcie monitorowania terapii należy przeprowadzać co 3-6 miesięcy.
- b) U pacjentów zaraz po rozpoznaniu tyrozydemii typu 1 (zwłaszcza niemowląt) monitorowanie leczenia przeprowadzane jest co miesiąc.

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

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

---



---



---



---

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

---



---



---



---

45. konsultacja dietetyczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

---

---

---

---

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

---

---

---

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

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*podpis i pieczęć lekarza*

Data \_\_\_\_\_

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

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 oraz art. 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

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

Data \_\_\_\_\_

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

Data \_\_\_\_\_

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

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

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

## ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY D/S CHORÓB ULTRARZADKICH Seksja D/S. Zespołów Autozapalnych

### WNIOSEK

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

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

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć kierownika jednostki:*

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## B. Dane auksologiczne pacjenta:

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

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

## C. Wywiad:

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

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

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

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

Kiedy i jaki wrodzony zespół autozapalny rozpoznano u pacjenta?.

42. Czy objawy występują stale? TAK / NIE

43. Czy objawy mają charakter nawrotowy TAK / NIE

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

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

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

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

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

Jeśli tak, to jakich \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to jakich \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to jakich \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to jakich \_\_\_\_\_

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

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

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

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

Jeśli tak, to jakie \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to jakie \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to jakich \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to opisz \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to opisz \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to opisz \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to opisz \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to opisz \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to opisz \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to opisz \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to opisz \_\_\_\_\_

66. Czy rozpoznano u pacjenta nadciśnienie tętnicze TAK / NIE

Jeśli tak, to kiedy, o jakim podłożu i jak leczone \_\_\_\_\_

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

Jeśli tak, to opisz \_\_\_\_\_

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

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

---

---

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

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

---

---

70. Inne choroby przewlekłe TAK/ NIE

Jeśli tak, to opisz

---

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

---

---

---

## D. Stan przedmiotowy:

40. Data badania: \_\_\_\_\_

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

---

---

---

---

## E. Badania:

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

74. morfologia krwi z rozmazem

zakres normy \_\_\_\_\_

---

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

76. ALAT

zakres normy \_\_\_\_\_

---

77. Data badania \_\_\_\_\_

78. AspAT

zakres normy \_\_\_\_\_

---

79. Data badania \_\_\_\_\_

80. GGTP

zakres normy \_\_\_\_\_

---

8141. Data badania \_\_\_\_\_

82. OB	zakres normy _____
_____	
83. Data badania _____	
84. CRP	zakres normy _____
_____	
85. Data badania _____	
86. SAA	zakres normy _____
_____	
87. Data badania _____	
88. Prokalcytonina	zakres normy _____
_____	
89. Data badania _____	
90. Ferrytyna	zakres normy _____
_____	
91. Data badania _____	
92. Czas protrombinowy	zakres normy _____
_____	
93. Data badania _____	
94. APPT	zakres normy _____
_____	
95. Data badania _____	
96. D-dimery	zakres normy _____
_____	
97. Data badania _____	
98. Fibrynogen	zakres normy _____
_____	
99. Data badania _____	
100. Mocznik, kreatynina we krwi	
_____	
101. Data badania _____	zakres normy _____
102. Klirens kreatyniny	
_____	
103. Data badania _____	
	zakres normy _____
104. Ciśnienie tętnicze skurczowe/rozkurczowe	
_____	
105. Data badania _____	
106. Albuminy i proteinogram _____	
107. Data badania _____	
108. Badanie serologiczne HBV i HCV	
_____	

## F. Badania obrazowe:

### USG jamy brzusznej z oceną wątroby

109. Data badania \_\_\_\_\_

110. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

### Badanie RTG klatki piersiowej

111. Data badania \_\_\_\_\_

112. Opis \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

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

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

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

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

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

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

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

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

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

117. konsultacja stomatologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

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

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

---

---

---

---

119. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

---

---

---

120. Imię \_\_\_\_\_ 121. Nazwisko \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

*podpis i pieczęć Kierownika jednostki:*

---

---

#### UWAGA!

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

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

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

**Sekcja D/S. ZespołÓw Autozapalnych**

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

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

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

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

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

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

BADANIA OPCJONALNE w zależności od wskazań klinicznych

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

---



---



---

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

---



---



---

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

---



---



---

44. Wyniki i daty innych badań i konsultacji

---



---



---

Imię i nazwisko lekarza: \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć lekarza:*

\_\_\_\_\_

*podpis i pieczęć Kierownika jednostki:*

Data \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## **IX C.ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA WRODZONYCH ZESPOŁÓW AUTOZAPALNYCH**

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 oraz 188c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

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

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

Data \_\_\_\_\_

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

Data \_\_\_\_\_

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

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