

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

1.	Charakterystyka świadczenia	
1.1	kompetencje zespołu	kwalifikacja do leczenia chorób ultrazadkich oraz weryfikacja jego skuteczności
1.2	zakres świadczenia – programy lekowe objęte kwalifikacją i weryfikacją leczenia przez zespół koordynacyjny	1) Leczenie choroby Gauchera typu I oraz typu III; 2) Leczenie choroby Hurler; 3) Leczenie choroby Pompego; 4) Leczenie mukopolisacharydozy typu II (zespół Huntera); 5) Leczenie ciężkich wrodzonych hiperhomocysteinemii; 6) Leczenie tyrozyinemii typu 1; 7) Leczenie wrodzonych zespołów autozapalnych; 8) Leczenie choroby Fabry'ego; 9) Leczenie uzupełniające L-karnityną w wybranych chorobach metabolicznych; 10) Leczenie chorych na wczesnodziecięcą postać cystynozy nefropatycznej; 11) Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego o ciężkim przebiegu
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 72.1 – Zaburzenia przemian aminokwasów zawierających siarkę; 6) E 75.2 – Inne sfingolipidozy, choroba Fabry'ego; 7) E 70.2 – Zaburzenia przemian tyrozyny; 8) E 85 – Amyloidoza, skrobiawica; 9) R 50.9 – Gorączka, nie określona; 10) D 89.8 – Inne określone zaburzenia przebiegające z udziałem mechanizmów immunologicznych, niesklasyfikowane gdzie indziej; 11) D 89.9 – Zaburzenia przebiegające z udziałem mechanizmów, nie określone; 12) E 71.1 – Inne zaburzenia przemian aminokwasów o rozgałęzionych łańcuchach; 13) E 71.3 – Zaburzenia przemian kwasów tłuszczowych; 14) E 72.3 – Zaburzenia przemian lizyny i hydroksylizyny; 15) E 72.0 – Zaburzenia transportu aminokwasów; 16) D 84.1 – Zaburzenia układu dopełniacza
1.4	świadczenia skojarzone	nie dotyczy
1.5	oznaczenie zespołu koordynacyjnego odpowiadającego za kwalifikację i weryfikację leczenia	Zespół Koordynacyjny ds. chorób ultrazadkich
1.6	kwalifikacje lekarzy specjalistów – członków zespołu koordynacyjnego	lekarze specjaliści w dziedzinie pediatrii lub pediatrii metabolicznej, lub neurologii, lub neurologii dziecięcej, lub chorób wewnętrznych, lub immunologii klinicznej, lub endokrynologii, lub endokrynologii i diabetologii dziecięcej, lub kardiologii, lub kardiologii dziecięcej, lub nefrologii lub nefrologii dziecięcej
1.7	zasady kwalifikacji chorych wymagających udzielenia świadczenia	1) kryteria kwalifikacji zostały określone w opisach programów wymienionych w pkt 1.2; 2) kwalifikacja lub weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o dokumenty, których wzór został określony w pkt 2.
1.8	specyfikacja zasadniczych procedur medycznych wykonywanych w trakcie udzielania świadczenia (wg ICD 9 CM)	89.00 – porada lekarska, konsultacja, asysta

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

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZĄDKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego – na wniosku należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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 _____ | nr pacjenta w SMPT _____ |

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

B. Dane auksologiczne pacjenta:

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

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

C Wywiad:

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

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

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

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

Poród (T/N):

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

Akcja porodowa (T/N):

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

Inne dane z wywiadu:

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

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

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

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

D. Stan przedmiotowy:

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

E. Badania dodatkowe:

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

73. Data badania _____

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

75. Data badania _____

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

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

76. Data badania _____

77. Numer badania podany przez pracownię _____

78. Metoda badania _____

79. Wynik badania _____

80. Pracownia wykonująca badanie _____

G. Badania obrazowe:

USG serca (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

81. Data badania _____

82. Opis _____

RTG kręgosłupa odcinek piersiowy i lędźwiowy (nieklasyczna postać choroby)

83. Data badania _____

84. Opis _____

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

85. Data badania _____

86. Opis _____

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

87. Data badania _____

88. Opis _____

H. Inne badania dodatkowe

EKG (*klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby*)

89. Data badania _____

90. Opis _____

Audiogram (*nieklasyczna postać choroby*)

91. Data badania _____

92. Opis _____

Badanie spirometryczne (*nieklasyczna postać choroby*)

93. Data badania _____

94. Opis _____

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

96. Opis _____

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

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

próby wątrobowe:

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

99. ALAT(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

data badania _____

100. CK (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

data badania _____

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

data badania _____

102. GGTP (nieklasyczna postać choroby)

data badania _____

103. gazometria (klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)

data badania _____

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

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

I. Inne badania i konsultacje

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

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

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

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

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

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

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

113. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

114. Imię _____

115. Nazwisko _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

UWAGA!

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

**Wniosek należy wysłać na adres sekretariatu
Zespołu Koordynacyjnego ds. chorób ultrarzadkich**

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego – na karcie należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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

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

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

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

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

Wyniki innych badań i konsultacji:

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

41. 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

42. 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)

43. Badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa (co 365 dni — w uzasadnionych przypadkach, badanie zalecane przez Zespół Koordynacyjny) _____
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)
44. RTG klatki piersiowej (raz na 365 dni) _____
(nieklasyczna postać choroby)
45. Wynik i data konsultacji ortopedycznej (opcjonalnie TRG odcinka piersiowego lub lędźwiowego kręgosłupa) (raz na 365 dni)
(nieklasyczna postać choroby)
46. Ocena sprawności ruchowej za pomocą wskaźnika Barthel (raz na 365 dni) _____
(nieklasyczna postać choroby)
47. Wynik i data konsultacji laryngologicznej/Wynik i data badania audiometrycznego (raz na 365 dni) _____
(nieklasyczna postać choroby)
48. Wynik i data konsultacji pulmonologicznej (co 365 dni) _____
(nieklasyczna postać choroby)
49. Wynik i data konsultacji kardiologicznej (co 180 dni) _____
(klasyczna postać choroby/nieklasyczna postać choroby)
50. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

Imię i nazwisko lekarza: _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

Data _____

Data _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

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

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

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

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

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

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

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać drogą elektroniczną oraz tradycyjną do Zespołu Koordynacyjnego – na wniosek należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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 _____ | nr pacjenta w SMPT _____ |

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

B. Dane auksologiczne pacjenta:

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

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

C Wywiad:

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

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

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

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

Poród (T/N):

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

Akcja porodowa (T/N):

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

Inne dane z wywiadu:

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

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

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

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

D. Stan przedmiotowy:

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

E. Badania dodatkowe:

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

* badanie konieczne przy decyzji o zwiększeniu dawki leku

75. Oznaczenie aktywności cytochromu CYP2D6** _____
76. Data badania _____

**** wyłącznie przy kwalifikacji do terapii eliglustatem**

F. Wynik badania genetycznego:

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

G. Badania obrazowe:

USG układu sercowo-naczyniowego (w uzasadnionych przypadkach)

82. Data badania _____
83. Opis _____
- _____
- _____
- _____
- _____

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

84. Data badania _____
85. Opis _____
- _____
- _____
- _____
- _____

USG jamy brzusznej, z określeniem objętości śledziony i wątroby

86. Data badania _____
87. Opis _____
- _____
- _____
- _____
- _____

RTG płuc

88. Data badania _____

89. Opis _____

H. Inne badania dodatkowe

EKG*

90. Data badania _____

91. Opis _____

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

EEG (w uzasadnionych przypadkach)

92. Data badania _____

93. Opis _____

Ocena jakości życia SF36 lub określona inną metodą

94. Data badania _____

95. Opis _____

96. Rodzaj zastosowanej metody _____

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

97. Morfologia krwi pełna, z rozmazem data badania _____

Próby wątrobowe:

98. AspAT data badania _____

99. ALAT data badania _____

Stężenie witamin:

100. vit. D, vit B12, E data badania _____

101. Chitotriozydaza data badania _____

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

103. Aktywność fosfatazy alkalicznej

data badania _____

104. Badanie densytometryczne kości (DEXA)

data badania _____

I. Inne badania i konsultacje

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

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

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

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

109.okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

110. Imię _____ 111. Nazwisko _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu, numer
prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

UWAGA!

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

II B. KARTA MONITOROWANIA TERAPII PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIE CHOROBY GAUCHERA TYPU I ORAZ TYPU III

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego – na karcie należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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

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

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

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

miesiące obserwacji	180	365
24. Morfologia krwi pełna, z rozmazem (co 180 dni) _____		
25. Chitotriozydaza (co 365 dni) _____		
26. EKG (z oceną skorygowanego odstępu QT (QTc) w przypadku leczenia eliglustatem) (co 365 dni) _____		
27. Inne badania (jakie i kiedy wykonano) _____		
28. Ocena miana przeciwciał przeciwko welaglucerazie alfa – nie jest obligatoryjne (co 180 dni)* _____		

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

(b) Wyniki innych badań i konsultacji:

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

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

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

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

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

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

35. RTG płuc _____

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

37. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____ *nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis:*

Data _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

II C. ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE CHOROBY GAUCHERA TYPU I ORAZ TYPU III

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

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

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

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

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

* niepotrzebne skreślić

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego – na wniosku należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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 _____ | nr pacjenta w SMPT _____ |

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

B. Dane auksologiczne pacjenta:

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

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

C Wywiad:

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

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

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

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

Poród (T/N):

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

Akcja porodowa (T/N):

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

Inne dane z wywiadu:

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

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

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

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

D. Stan przedmiotowy:

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

E. Badania dodatkowe:

72. Stężenie α -L-iduronidazy _____ (zakres normy _____),
73. Data badania _____
74. Ilość wydalanych mukopolisacharydów (glikozaminoglikanów) z moczem mg/g kreatyniny (zakres normy _____),

75. poziom przeciwciał przeciwko α -L-iduronidazie* _____ (zakres normy _____),
76. Data badania _____
* badanie nieobligatoryjne

F. Wynik badania genetycznego:

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

81. Pracownia wykonująca badanie _____

G. Badania obrazowe:

USG układu sercowo-naczyniowego

82. Data badania _____
83. Opis _____

RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa

84. Data badania _____
85. Opis _____

MRI ośrodkowego układu nerwowego, z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa

86. Data badania _____

87. Opis _____

USG jamy brzusznej, ze szczególnym uwzględnieniem śledziony i wątroby

88. Data badania _____

89. Opis _____

H. Inne badania dodatkowe

EKG

90. Data badania _____

91. Opis _____

EMG (ukierunkowany przede wszystkim na występowanie zespołu cieśni nadgarstka)

92. Data badania _____

93. Opis _____

Audiogram

94. Data badania _____

95. Opis _____

Wynik testu 3/6 min. marszu

96. Data badania _____

97. Opis _____

Badanie spirometryczne układu oddechowego

98. Data badania _____

99. Opis _____

Badanie okulistyczne z oceną w lampie szczelinowej

100. Data badania _____

101. Opis _____

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

102. morfologia krwi, z rozmazem data badania _____

Próby wątrobowe:

103. AspAT

data badania _____

104. ALAT

data badania _____

105. wyniki oceny równowagi kwasowo-zasadowej

data badania _____

Stężenie witamin:

106. vit. D

data badania _____

107. vit. E

data badania _____

108. Stężenie fosfatazy alkalicznej

data badania _____

I. Inne badania i konsultacje

109. Konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

110. Konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

111. Konsultacja laryngologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

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

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

114. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

115. Imię _____

116. Nazwisko _____

*nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

UWAGA!

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

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego – na karcie należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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

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

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

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

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

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

Wyniki innych badań i konsultacji:

Stężenie witamin (co 12 mies.)

35. D _____ 36. E _____

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

47. Konsultacja laryngologiczna (co 365 dni) _____

48. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

*nadruk lub pieczętka zawierające imię i nazwisko lekarza,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

Data _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

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

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

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

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

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

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

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego – na wniosku należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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 _____ nr pacjenta w SMPT _____

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

B. Dane auksologiczne pacjenta:

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

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

C Wywiad:

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

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

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

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

Poród (T/N):

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

Akcja porodowa (T/N):

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

Inne dane z wywiadu:

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

Leczenie:

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

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

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

D. Stan przedmiotowy:

69. Data badania: _____

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

E. Badania dodatkowe:

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

F. Wynik badania genetycznego¹:

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

80. Pracownia wykonująca badanie _____

G. Badania obrazowe:

EKG

81. Data badania _____
82. Opis _____

RTG kręgosłupa

83. Data badania _____
84. Opis _____

MRI ośrodkowego układu nerwowego, z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa

85. Data badania _____

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

86. Opis _____

USG jamy brzusznej, ze szczególnym uwzględnieniem śledziony i wątroby

87. Data badania _____
88. Opis _____

RTG klatki piersiowej

89. Data badania _____
90. Opis _____

H. Inne badania dodatkowe

EMG (ukierunkowany przede wszystkim na występowanie zespołu cieśni nadgarstka)

91. Data badania _____
92. Opis _____

Audiogram

93. Data badania _____

94. Opis _____

Badanie spirometryczne

95. Data badania _____

96. Opis _____

Wynik testu 3/6 min. marszu

97. Data badania _____

98. Opis _____

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

99. morfologia krwi, z rozmazem data badania _____

100. układ krzepnięcia data badania _____

101. proteinogram data badania _____

próby wątrobowe:

102. AspAT

data badania _____

103. ALAT

data badania _____

104. CK

data badania _____

105. stężenie bilirubiny całkowitej

data badania _____

106. stężenie cholesterolu całkowitego

data badania _____

stężenie witamin rozpuszczalnych w tłuszczach:

107. vit. D

data badania _____

108. vit. K

data badania _____

109. EEG

data badania _____

110. Echokardiografia

data badania _____

111. Gazometria

data badania _____

112. Test SF36

data badania _____

I. Inne badania i konsultacje

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

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

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

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

117. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

118. Imię _____

119. Nazwisko _____

*nadruk lub pieczętka zawierające imię i nazwisko lekarza
kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania
zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające imię i nazwisko kierownika
jednostki oraz jego podpis*

UWAGA!

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

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego – na karcie należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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

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

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

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

miesiące obserwacji	0	w okresie 6 mies. obserwacji	6 mies.
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 _____

*nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko lekarza, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

Data _____

*nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

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

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

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

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

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

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

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

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

*(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego – na
wniosku należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)*

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 _____ | nr pacjenta w SMPT _____ |

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

B. Dane auksologiczne pacjenta:

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

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

C Wywiad:

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

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

Poród (T/N):

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

Akcja porodowa (T/N):

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

Inne dane z wywiadu:

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

Czy było podwichnięcie soczewki (Tak/Nie): _____

Czy pacjent miał wykonaną lensektomię jeżeli tak to kiedy: _____

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

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

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

D. Stan przedmiotowy:

58. Data badania: _____

59. Ciśnienie tętnicze krwi: _____ mmHg

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

E. Badania dodatkowe:

61. Poziom homocysteiny całkowitej we krwi _____ (zakres normy _____ Data badania _____)

62. Poziom metioniny we krwi (aminoacydogram — opis) _____ (zakres normy _____ Data badania _____)

Morfologia krwi:

63. Hematokryt _____ (zakres normy _____ Data badania _____)

64. Hemoglobina _____ (zakres normy _____ Data badania _____)

65. Liczba erytrocytów _____ (zakres normy _____ Data badania _____)

66. Liczba leukocytów _____ (zakres normy _____ Data badania _____)

67. Rozmaz (opis) _____

68. Liczba płytek krwi _____ (zakres normy _____ Data badania _____)

69. Stężenie witaminy B12 we krwi _____ (zakres normy _____ Data badania _____)

70. Stężenie kwasu foliowego we krwi _____ (zakres normy _____ Data badania _____)

71. Profil kwasów organicznych moczu (metodą GC/MS) z ilościową oceną wydalania kwasu metylomalonowego (opis) _____

72. Profil acylokarnityn (stężenie C5-karnityny w suchej kropli) _____ (zakres normy _____ Data badania _____)

krwi — metodą MS/MS)

73. Stężenie vit. 25 OH D₃ _____ (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) _____
- 200 mg witaminy B6 79. Homocysteina we krwi _____ 80. Metionina (osocze/surowica) _____
- 500 mg witaminy B6 (300 mg 81. Homocysteina we krwi _____ 82. Metionina (osocze/surowica) _____
u dzieci <3 roku życia)

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 kości (u pacjentów powyżej 5 roku życia)

95. Data badania _____

96. Opis _____

I. Inne badania i konsultacje

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

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

99. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

100. Wynik i data konsultacji dietetycznej. _____

Dieta z ograniczeniem białka (Tak/Nie) _____

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

Opis konsultacji: _____

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

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

103. Imię i nazwisko lekarza wypełniającego wniosek _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. 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 – na karcie należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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

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

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

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

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

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

Uwaga!

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

(b) Wyniki innych badań i konsultacji:

38. Wynik i data konsultacji neurologicznej

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

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

41. Wynik i data konsultacji dietetycznej. _____

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

Opis konsultacji: _____

42. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza, numer prawa wykonywania zawodu
oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

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

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

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

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

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

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

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego na wniosku należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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 _____ | nr pacjenta w SMPT _____ |

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

B. Dane auksologiczne pacjenta:

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

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

C. Wywiad:

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

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

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

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

Poród (T/N):

50. Fizjologiczny, siłami natury _____ 51. 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 bursztyniloacetonu: _____ zakres normy _____
67. Data badania _____
68. Oznaczenie bursztyniloacetonu w suchej kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas _____ zakres normy _____
69. Data badania _____
70. Oznaczenie poziomu alfa-fetoproteiny _____ zakres normy _____
71. Data badania _____
72. Oznaczenie ilościowe stężenia aminokwasów w osoczu — tyrozyna _____ zakres normy _____
73. Data badania _____
74. Morfologia krwi, z płytkami krwi _____ zakres normy _____
75. Data badania _____
76. ALAT _____ zakres normy _____
77. Data badania _____
78. AspAT _____ zakres normy _____
79. Data badania _____
80. Bilirubina całkowita i frakcje _____ zakres normy _____
81. Data badania _____
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 _____
<hr/>		
91.	Data badania _____	
92.	Białko całkowite, albuminy we krwi	zakres normy _____
<hr/>		
93.	Data badania _____	
94.	Gazometria	zakres normy _____
<hr/>		
95.	Data badania _____	
96.	Sód, potas, chlorki we krwi	zakres normy _____
<hr/>		
97.	Data badania _____	
98.	Wapń, fosfor we krwi	zakres normy _____
<hr/>		
99.	Data badania _____	
100.	Wapń, fosfor w moczu	zakres normy _____
<hr/>		
101.	Data badania _____	
102.	Mocznik, kreatynina we krwi	zakres normy _____
<hr/>		
103.	Data badania _____	
104.	Kwas moczowy we krwi	zakres normy _____
<hr/>		
105.	Data badania _____	
106.	Kwas moczowy w moczu	zakres normy _____
<hr/>		
107.	Data badania _____	
108.	Kreatynina w moczu	zakres normy _____
<hr/>		
109.	Data badania _____	

F. Badania obrazowe:

USG jamy brzusznej z oceną wątroby

110. Data badania _____

111. Opis _____

Badanie oczu z użyciem lampy szczelinowej

112. Data badania _____

113. Opis _____

G. Inne badania i konsultacje

114. Konsultacja dietetyczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

115. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

116. Imię _____ 117. Nazwisko _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

UWAGA!

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

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego – na karcie należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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

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

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

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

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

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

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

45. konsultacja dietetyczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

46. Wyniki i daty innych badań i konsultacji

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

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

Data _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

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

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

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

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

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

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

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

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

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego – na wniosku należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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 _____ | nr pacjenta w SMPT _____ |

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*nadruk lub pieczętka zawierające imię i nazwisko lekarza
kwalifikującego do programu, numer prawa wykonywania
zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające imię i nazwisko kierownika
jednostki oraz jego podpis*

B. Dane auksologiczne pacjenta:

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

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

C. Wywiad:

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

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

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

41. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby (wiek w miesiącach lub latach) i jaki miały charakter ?
Kiedy i jaki wrodzony zespół autozapalny rozpoznano u pacjenta? _____
42. Czy objawy występują stale? TAK / NIE _____
43. Czy objawy mają charakter nawrotowy TAK / NIE _____
44. Jeśli TAK w pkt 43., to jak często występują nawroty od _____ do _____, średnio co _____ tygodni
45. Jeśli tak w pkt 43., to czy objawy nawracają z regularnością do 2 tygodni? TAK / NIE _____
46. Jak długo trwają nawroty objawów: od _____ do _____ dni, średnio _____ dni
47. Czy w czasie epizodów obserwuje się gorączkę powyżej 38,5 stopni? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE
48. Czy w czasie epizodów obserwuje się zapalenia stawów? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE
Jeśli tak, to jakich _____
49. Czy w czasie epizodów obserwuje się bóle mięśni NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE
Jeśli tak, to jakich _____
50. Czy w czasie epizodów obserwuje się bóle głowy? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE
Jeśli tak, to jakich _____
51. Czy w czasie epizodów obserwuje się bóle stawów? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE
Jeśli tak, to jakich _____
52. Czy w czasie epizodów obserwuje się objawy oponowe? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE
53. Czy w czasie epizodów obserwuje się obrzęki wokół oczu? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE
54. Czy w czasie epizodów obserwuje się zapalenie błony naczyniowej oczu ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE
55. Czy w czasie epizodów obserwuje się zmiany na śluzówkach jamy ustnej ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE
Jeśli tak, to jakie _____
56. Czy w czasie epizodów obserwuje się zmiany na migdałkach podniebiennych ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE.
Jeśli tak, to jakie _____
57. Czy w czasie epizodów obserwuje się powiększenie węzłów chłonnych ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE.
Jeśli tak, to jakich _____

58. Czy w czasie epizodów obserwuje się kaszel i/lub bóle w klatce piersiowej i/lub wysięki w opłucnej ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE.
Jeśli tak, to opisz _____
59. Czy w czasie epizodów obserwuje się bóle brzucha ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE.
Jeśli tak, to opisz _____
60. Czy w czasie epizodów obserwuje się biegunki? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE
Jeśli tak, to opisz _____
61. Czy w czasie epizodów obserwuje się krew w stolcu ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE
Jeśli tak, to opisz _____
62. Czy w czasie epizodów obserwuje się zmiany skórne ? NIGDY / RZADKO / CZASAMI / CZĘSTO / ZAWSZE
Jeśli tak, to opisz _____
63. Czy u pacjenta stwierdzono niedosłuch ? TAK / NIE / NIE WYKONYWANO BADANIA SŁUCHU
Jeśli tak, to opisz _____
64. Czy u pacjenta stwierdza się upośledzenie rozwoju psychoruchowego TAK / NIE
Jeśli tak, to opisz _____
65. Czy u pacjenta stwierdza się inne objawy/ dolegliwości pomiędzy nawrotami choroby ? TAK / NIE
Jeśli tak, to opisz _____
66. Czy rozpoznano u pacjenta nadciśnienie tętnicze TAK / NIE
Jeśli tak, to kiedy, o jakim podłożu i jak leczone _____
67. Czy rozpoznano u pacjenta niewydolność nerek i/lub białkomocz i /lub krwinkomocz TAK / NIE
Jeśli tak, to opisz _____
68. Czy pacjent był/jest leczony anakinrą TAK / NIE
jeśli tak, to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo

69. Czy pacjent był/jest leczony innymi lekami TAK/NIE
Jeśli tak, to od kiedy, w jakiej dawce i przez kogo

70. Inne choroby przewlekłe TAK/ NIE
Jeśli tak, to opisz _____
(proszę podać szczególnie dane dotyczące chorób, które mogą wpływać na efektywność terapii)

D. Stan przedmiotowy:

71. Data badania: _____

72. Badanie fizykalne (proszę podać szczegółowo dane dotyczące 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 _____

81. Data badania _____

82. Ob. _____ zakres normy _____

83. Data badania _____

84. CRP _____ zakres normy _____

85. Data badania _____

86. SAA _____ zakres normy _____

87. Data badania _____

88.	Prokalcytonina	zakres normy
<hr/>		
<hr/>		
<hr/>		
89.	Data badania	
90.	Ferrytyna	zakres normy
<hr/>		
<hr/>		
<hr/>		
91.	Data badania	
92.	Czas protrombinowy	zakres normy
<hr/>		
<hr/>		
<hr/>		
93.	Data badania	
94.	APPT	zakres normy
<hr/>		
<hr/>		
<hr/>		
95.	Data badania	
96.	D-dimery	zakres normy
<hr/>		
97.	Data badania	
98.	Fibrynogen	zakres normy
<hr/>		
<hr/>		
<hr/>		
99.	Data badania	
100.	Mocznik, kreatynina we krwi	zakres normy
<hr/>		
<hr/>		
<hr/>		
101.	Data badania	
102.	Klirens kreatyniny	zakres normy
<hr/>		
<hr/>		
<hr/>		
103.	Data badania	
104.	Ciśnienie tętnicze skurczowe/rozkurczowe	zakres normy
<hr/>		
<hr/>		
<hr/>		

105. Data badania _____

106. Albuminy i proteinogram

zakres normy _____

107. Data badania _____

108. Badanie serologiczne HBV i HCV

zakres normy _____

F. Badania obrazowe:

USG jamy brzusznej z oceną wątroby

109. Data badania _____

110. Opis _____

Badanie RTG klatki piersiowej

111. Data badania _____

112. Opis _____

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

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

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

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

116. 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 _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

UWAGA!

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

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

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

Sekcja D/S. Zespołów Autozapalnych

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego – na karcie należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

1. Imię _____
2. Nazwisko _____
3. PESEL _____
4. Data urodzenia _____
5. Nr historii choroby _____ nr pacjenta w SMPT _____
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 _____

nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko lekarza, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis:

Data _____

nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis:

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

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

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

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

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

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

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego – na wniosku należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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 _____ nr pacjenta w SMPT _____

Lekarz wystawiający wniosek:

32. Imię _____ 33. Nazwisko _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

B. Dane auksologiczne pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____ 35. centyl ^{*)} _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ^{*)} _____ 39. Data pomiaru _____
40. Wskaźnik masy ciała (BMI) _____

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

C. Wywiad:

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

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

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

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

Poród (T/N):

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

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

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

62. Postać choroby Fabry'ego*: klasyczna / nieklasyczna

* niepotrzebne skreślić

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

64. Inne choroby przewlekłe (T/N) _____

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

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

D. Stan przedmiotowy:

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

E. Badania:

68. Wynik badania genetycznego (w przypadku kwalifikacji do leczenia migalastatem – obecność mutacji zgodnie z aktualną Charakterystyką Produktu Leczniczego) _____
- _____ 69. Data badania _____
70. Oznaczenie poziomu globotriaosylosfingozyny (lyso-Gb3): _____
- zakres normy _____ 71. Data badania _____
72. Ocena aktywności alfa-galaktozydazy A w leukocytach lub fibroblastach skóry lub osoczu lub surowicy (zgodnie z kryteriami kwalifikacji)
- _____
- _____
- _____
- zakres normy _____ 73. Data badania _____
74. Morfologia krwi z rozmazem _____
- zakres normy _____ 75. Data badania _____
76. ALAT _____
- zakres normy _____ 77. Data badania _____
78. AspAT
- _____
- _____
- _____
- zakres normy _____ 79. Data badania _____
80. Kinaza keratynowa (CK)
- _____
- _____
- _____
- _____
- zakres normy _____ 81. Data badania _____
82. Bilirubina całkowita _____
- zakres normy _____ 83. Data badania _____
84. Badanie ogólne moczu _____
- zakres normy _____ 85. Data badania _____

86. Stężenie kreatyniny i mocznika

zakres normy _____

87. Data badania _____

88. eGFR (w przypadku kwalifikacji do migalastatu $\text{GFR} \geq 30 \text{ ml/min/1,73m}^2$)

zakres normy _____

89. Data badania _____

90. Wydalanie białka z moczem – proteinuria i albuminuria

zakres normy _____

91. Data badania _____

92. Stężenie glukozy na czczo

zakres normy _____

93. Data badania _____

94. Lipidogram

zakres normy _____

95. Data badania _____

96. Troponina

zakres normy _____

97. Data badania _____

F. Badania obrazowe:

USG jamy brzusznej z oceną nerek

98. Data badania _____

99. Opis _____

EKG

100. Data badania _____
101. Opis _____

Echokardiografia spoczynkowa

102. Data badania _____
103. Opis _____

24-godzinne monitorowanie EKG metodą Holtera

104. Data badania _____
105. Opis _____

Rezonans magnetyczny mózgu

106. Data badania _____
107. Opis _____

G. Inne badania i konsultacje

108. Konsultacja kardiologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

109. Konsultacja nefrologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

110. Konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

111. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

112. Imię _____

*nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

113. Nazwisko _____

*nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

UWAGA!

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

VIII B. KARTA MONITOROWANIA TERAPII PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIE CHOROBY FABRY'EGO

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego – na karcie należy uzupełnić np. pacjenta w systemie SMPT)

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

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

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

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

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

*w uzasadnionych przypadkach

35. EKG (data konsultacji, szczegółowy opis)

36. Echokardiografia spoczynkowa (data konsultacji, szczegółowy opis)

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

38. Konsultacja kardiologiczne (data konsultacji, szczegółowy opis)

39. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

40. konsultacja nefrologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

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

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

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

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

45. Wyniki i daty innych badań i konsultacji

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza, numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

Data _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

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

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

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

Mając powyższe na uwadze, wyrażam zgodę na leczenie substancją *agalazydaza alfa/agalazydaza beta/migalastat** oraz zobowiązuję się do przyjmowania tego leku zgodnie z zaleceniami lekarskimi, oraz stawienia się na badania kontrolne w wyznaczonych terminach.

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

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

* niepotrzebne skreślić

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROBY ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego – na karcie należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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 _____ nr pacjenta w SMPT _____

Lekarz wystawiający wniosek:

32. Imię _____ 33. Nazwisko _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

B. Dane auksologiczne pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____ 35. centyl ^{*)} _____ 36. Data pomiaru _____
37. Masa ciała (kg) _____ 38. centyl ^{*)} _____ 39. Data pomiaru _____
40. Wskaźnik masy ciała (BMI) _____

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

C. Wywiad:

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

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

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

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

Poród (T/N):

50. Fizjologiczny, siłami natury _____ 51. 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) _____

Rozpoznanie:

60. Data rozpoznania lub wiek rozpoznania: _____

61. Rozpoznanie: _____

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

Badanie podmiotowe:

63. Data badania: _____

64. _____

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

65. Data badania: _____

66. _____

E. Badania:

67. Stężenie karnityny wolnej _____

_____ 68. Data badania _____

69. Stężenie karnityny całkowitej _____

zakres normy _____

70. Data badania _____

71. Profil acylkarnityn w suchej kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas – wynik badania należy dołączyć do wniosku

_____ 72. Data badania _____

73. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

74. Imię _____

*nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

75. Nazwisko _____

*nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

UWAGA!

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

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

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROBY ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego – na karcie należy uzupełnić nr pacjenta w systemie)

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

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

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

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

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

25. Wyniki i daty innych badań i konsultacji

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

Data _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

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

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

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

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

Data _____

Podpis pacjenta (w przypadku dziecka podpis rodziców lub opiekuna)

Data _____

Podpis lekarza

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

X A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE CHORYCH NA WCZESNODZIECIĄCĄ POSTAĆ CYSTYNOZY NEFROPATYCZNEJ

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

(Wypełniony wniosek należy przesłać w wersji elektronicznej oraz papierowej do Zespołu Koordynacyjnego – na karcie należy uzupełnić nr pacjenta w systemie SMPT)

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 pacjenta w systemie SMPT _____ | Nr karty lub historii choroby pacjenta _____ |

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

B. Dane auksologiczne pacjenta:

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

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

C. Wywiad:

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

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

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

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

Poród (T/N):

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

Akcja porodowa (T/N):

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

Inne dane z wywiadu:

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

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

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

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

D. Stan przedmiotowy:

64. Data badania: _____

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

E. Badania dodatkowe:

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

67. Data badania _____

F. Badania obrazowe:

USG jamy brzusznej

68. Data badania _____

69. Opis _____

G. Inne badania dodatkowe

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

70. morfologia krwi pełna data badania _____

71. stężenie kreatyniny w surowicy krwi na czczo data badania _____

72. stężenie kreatyniny w porannej porcji moczu data badania _____

73. stężenie glukozy w surowicy krwi na czczo data badania _____

74. stężenie sodu w surowicy krwi na czczo data badania _____

75. stężenie potasu w surowicy krwi na czczo data badania _____

76. stężenie chloru w surowicy krwi na czczo data badania _____

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

78. stężenie wapnia w porannej porcji moczu data badania _____

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

80. stężenie magnezu w porannej porcji moczu data badania _____

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

82. stężenie fosforu w porannej porcji moczu data badania _____

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

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

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

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

próby wątrobowe:

87. AspAT

data badania _____

88. ALAT

data badania _____

89. gazometria krwi żyłnej

data badania _____

90. analiza moczu

data badania _____

91. stężenie TSH

data badania _____

92. stężenie fT4

data badania _____

I. Inne badania i konsultacje

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

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

95. konsultacja neurologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

96. konsultacja endokrynologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

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

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

99. konsultacja dermatologiczna (data konsultacji, szczegółowy opis)

100. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

101. Imię _____ 102. Nazwisko _____

*nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

UWAGA!

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

X B. KARTA MONITOROWANIA TERAPII PACJENTA LECZONEGO W RAMACH PROGRAMU LECZENIE WCZESNODZIECIĘCEJ POSTACI CYSTINOZY NEFROPATYCZNEJ

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHOROÓB ULTRARZADKICH

(Wypełnioną kartę, w wersji elektronicznej oraz papierowej, należy przysyłać co 6 miesięcy do Zespołu Koordynacyjnego – na karcie należy wpisać nr pacjenta w systemie SMPT)

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

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

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

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

miesiące obserwacji	Raz na 90 dni
23. morfologia krwi	
24. stężenie kreatyniny w surowicy krwi na czczo	
25. stężenie kreatyniny w porannej porcji moczu	
26. stężenie cholesterolu w surowicy krwi na czczo	
27. stężenie glukozy w surowicy krwi na czczo	
28. stężenie sodu w surowicy krwi na czczo	
28. stężenie potasu w surowicy krwi na czczo	
30. stężenie chloru w surowicy krwi na czczo	
31. stężenie wapnia w surowicy krwi na czczo	
292. stężenie wapnia w porannej porcji moczu	
303. stężenie magnezu w surowicy krwi na czczo	
314. stężenie magnezu w porannej porcji moczu	
35. stężenie fosforu w surowicy krwi na czczo	
36. stężenie fosforu w porannej porcji moczu	
37. gazometria krwi żyłnej	
32. analiza moczu	
39. stężenie hemicystyny (cystyny) w leukocytach krwi obwodowej	

330. konsultacja nefrologiczna z oceną eGFR (data konsultacji, szczegółowy opis – raz na 90 dni)

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

34. stężenie TSH (data badania, wynik) _____

42. Stężenie fT4 (data badania, wynik) _____

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

35. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

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

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

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

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

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

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

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

42. Wyniki i daty innych badań i konsultacji _____

Imię i nazwisko lekarza: _____

Data

*nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

Data

*nadruk lub pieczęć zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

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

Wyrażam zgodę na przetwarzanie moich danych osobowych w celach wynikających z art. 188 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 cysteaminą 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).

XI A. WZÓR WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA W PROGRAMIE LECZENIE ZAPOBIEGAWCZE CHORYCH Z NAWRACAJĄCYMI NAPADAMI DZIEDZICZNEGO OBRZĘKU NACZYNIORUCHOWEGO O CIĘŻKIM PRZEBIEGU

ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY DS. CHORÓB ULTRARZADKICH

WNIOSEK

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

A. Dane personalne pacjenta i nazwa jednostki kierującej

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

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

Ojciec:

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

Matka:

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

Opiekun:

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

Miejsce zamieszkania pacjenta:

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

Jednostka wystawiająca wniosek:

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

Lekarz wystawiający wniosek:

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

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

B. Dane pacjenta:

34. Wysokość ciała (cm) _____

356. Masa ciała (kg) _____

C. Wywiad:

37. Informacja o stanie zdrowia rodziców i rodzeństwa (proszę o szczegółowe dane w przypadku występowania choroby w rodzinie pacjenta – proszę o szczegółowe dane w przypadku występowania lub podejrzenia występowania choroby w rodzinie pacjenta)

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

Inne dane z wywiadu:

Rozpoznanie – dziedziczny obrzęk naczynioruchowy (HAE): TYP I / TYP II*

*proszę zaznaczyć

38. Kiedy wystąpiły pierwsze objawy choroby i jaki miały charakter. Proszę podać także dokładne dane dotyczące przebiegu choroby, w tym udokumentowanie występowania ciężkich ataków obrzęku naczynioruchowego — w poprzedzających 6 miesiącach opis. _____

36. Czy pacjent był leczony w ramach profilaktyki długoterminowej lekami poza wskazaniami rejestracyjnymi (leki prozakrzepowe, androgeny) (Tak/Nie — jeżeli tak to od kiedy, jakie leki, w jakiej dawce i z jakim efektem) _____

40. Czy pacjent był leczony z powodu napadów (Tak/Nie — jeżeli tak, to od kiedy, jakie leki, w jakiej dawce i z jakim efektem) – konieczne podanie szczegółowych informacji dotyczących użycia leków ratunkowych z okresu poprzedzających 6 miesięcy

41. Czy pacjent był leczony w ramach profilaktyki krótkoterminowej (Tak/Nie — jeżeli tak to od kiedy, jakie leki, w jakiej dawce i z jakim efektem) _____

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

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

D. Stan przedmiotowy:

38. Data badania: _____

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

E. Badania dodatkowe:

46. Stężenie inhibitora C1 esteraży we krwi _____ (zakres normy _____),

47. Data badania 1). _____

Data badania 2). _____

(min. 4 tyg. odstępu między badaniami). Wyniki mogą zostać pobrane z dokumentacji medycznej pacjenta.

48. Aktywność inhibitora C1 esteraży we krwi (jeśli dotyczy*) _____ (zakres normy _____),

49. Data badania 1). _____

Data badania 2). _____

(min. 4 tyg. odstępu między badaniami). Wyniki mogą zostać pobrane z dokumentacji medycznej pacjenta.

*jeśli stężenie C1-esteraży jest prawidłowe

50. Stężenie składowej C4 C4 dopełniacza _____ (zakres normy _____),

51. Data badania 1) _____

Data badania 2). _____

(min. 4 tyg. odstępu między badaniami). Wyniki mogą zostać pobrane z dokumentacji medycznej pacjenta.

52. Stężenie składowej C1q dopełniacza (jeśli dotyczy**) _____ (zakres normy _____),

53. Data badania 1) _____

Data badania 2). _____

(min. 4 tyg. odstępu między badaniami). Wyniki mogą zostać pobrane z dokumentacji medycznej pacjenta.

**badanie wymagane w przypadku ujemnego wywiadu rodzinnego; dotyczy pacjentów, u których pierwszy napad nastąpił powyżej 40. roku życia.

54. Morfologia krwi _____ (zakres normy _____),

55. Data badania _____

(w przypadku nieprawidłowości proszę o wskazanie szczegółów)

56. Badanie ogólne moczu _____ (zakres normy _____),

57. Data badania _____

(w przypadku nieprawidłowości proszę o wskazanie szczegółów)

58. Czas koalinowo-kefalinowy (APTT) _____ (zakres normy _____),

59. Data badania _____

60. Oznaczenie INR _____ (zakres normy _____),

61. Data badania _____

62. AspAT _____ (zakres normy _____),

63. Data badania _____

64. AlAT _____ (zakres normy _____),

65. Data badania _____

66. Bilirubina całkowita _____ (zakres normy _____),

67. Data badania _____

68. Próba ciążowa u kobiet w wieku rozrodczym – dodatnia TAK ☐ NIE. ☐

69. Data badania _____

39. Okoliczności szczególne, dodatkowo uzasadniające konieczność przydzielenia leku

71. Imię _____

72. Nazwisko _____

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko lekarza kwalifikującego do programu,
numer prawa wykonywania zawodu oraz jego podpis*

*nadruk lub pieczętka zawierające
imię i nazwisko kierownika jednostki oraz jego podpis*

**XI B. ZAŁĄCZNIK DO WNIOSKU O ZAKWALIFIKOWANIE PACJENTA DO LECZENIA
W PROGRAMIE LECZENIE ZAPOBIEGAWCZE CHORYCH Z
NAWRACAJĄCYMI NAPADAMI DZIEDZICZNEGO OBRZĘKU
NACZYNIORUCHOWEGO O CIĘŻKIM PRZEBIEGU**

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 lanadelumabem 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).