



# **RAPORT: SYTUACJA CHORYCH NA CHOROBY RZADKIE. PLAN DLA CHORÓB RZADKICH. FUNDUSZ MEDYCZNY**

*Medyczna Racja Stanu jest think tankiem powstałym z inicjatywy: Instytutu Studiów Politycznych Polskiej Akademii Nauk, Polskiej Unii Onkologii, Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce i Green Communication, celem łączenia opiniotwórczych osób, środowisk i instytucji wokół wyzwań związanych z kondycją zdrowotną Polaków i wypracowywania zgody politycznej na niezbędne zmiany w systemie ochrony zdrowia.*



Warszawa  
26 lutego 2021 r.

Raport pt. Sytuacja chorych na choroby rzadkie. Plan dla Chorób Rzadkich. Fundusz Medyczny. Medyczna Racja Stanu. Warszawa, 2021

ISBN: 978-83-958532-3-4

Redakcja naukowa: Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA

Autorzy w kolejności alfabetycznej:

1. Minister Grzegorz Błażewicz, Zastępca Rzecznika Praw Pacjenta
2. Prof. Krystyna Chrzanowska, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik — Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, Krajowy koordynator projektu ORPHANET, Przewodnicząca Zespołu ds. Planu dla Chorób Rzadkich
3. Minister Sławomir Gadomski, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia
4. Dr Piotr Gastoł, Konsultant Krajowy w dziedzinie Urologii Dziecięcej, Kierownik Kliniki Urologii Dziecięcej Instytut "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie
5. Prof. Krzysztof Giannopoulos, Kierownik Zakładu Hematoonkologii Doświadczalnej UM w Lublinie, Kierownik Oddziału Hematologicznego Centrum Onkologii Ziemi Lubelskiej
6. Dr Jakub Gierczyński, Ekspert systemu ochrony zdrowia
7. Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii WUM, Europejska Sieć Referencyjna dla Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych EURO-NMD
8. Prof. Maciej Krawczyński, Kierownik Pracowni Poradnictwa Genetycznego w Chorobach Narządu Wzroku, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu
9. Prof. Paweł Kowal, Poseł RP, Sejmowa Komisja Zdrowia
10. Dr Aleksandra Kucharczyk, Klinika Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej, Wojskowy Instytut Medyczny
11. Prof. Anna Latos-Bieleńska, Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu
12. Dr Tomasz Latos, Poseł RP, Przewodniczący Sejmowej Komisji Zdrowia
13. Prof. Ewa Lech-Marańda, Konsultant Krajowy w dziedzinie Hematologii
14. Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, NIO-PIB w Warszawie, MRS
15. Mec. Piotr Mierzejewski, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy RPO, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w Biurze Rzecznika Praw Obywatelskich
16. Dr Justyna Milczewska, Kliniczny Oddział Chorób Płuc, Samodzielny Zespół Publicznych Zakładów Opieki Zdrowotnej im. Dzieci Warszawy w Dziekanowie Leśnym, Klinika i Zakład Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
17. Joanna Parkitna, Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych w Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
18. Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress, Służba Zdrowia
19. Prof. Tomasz Stompór, Kierownik Katedry Chorób Wewnętrznych oraz Kliniki Nefrologii, Hipertensjologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w Olsztynie
20. Dr Michał Sutkowski, Członek Narodowej Rady Rozwoju ds. Ochrony Zdrowia przy Prezydencie RP, Rzecznik Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce, MRS
21. Krystyna Wechmann, Członkini Narodowej Rady Rozwoju ds. Ochrony Zdrowia przy Prezydencie RP, Prezes Polskiej Koalicji Pacjentów Onkologicznych
22. Prof. Zbigniew Żuber, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu, Kierownik Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii im. Frycza Modrzewskiego.

Organizacja Debaty i koordynacja ze strony Medycznej Racji Stanu: Anna Jasińska, Grażyna Mierzejewska.

Wykorzystanie treści raportu pod warunkiem podania źródła: *Sytuacja chorych na choroby rzadkie. Plan dla Chorób Rzadkich. Fundusz Medyczny. Medyczna Racja Stanu. Warszawa, 2021*

## Spis treści

1. Medyczna Racja Stanu .....	4
2. Wprowadzenie, Anna Jasińska, Rzecznik Medycznej Racji Stanu .....	9
3. Stanowiska ekspertów przedstawione w trakcie spotkania .....	10
Prof. Krystyna Chrzanowska, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik — Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, Krajowy koordynator projektu ORPHANET, Przewodnicząca Zespołu ds. Planu dla Chorób Rzadkich .....	11
Prof. Zbigniew Żuber, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu, Kierownik Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii im. Frycza Modrzewskiego .....	13
Prof. Anna Latos-Bieleńska, Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu .....	14
Dr Jakub Gierczyński, Ekspert systemu ochrony zdrowia .....	15
Prof. Ewa Lech-Marañda, Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, Konsultant Krajowy w dziedzinie hematologii .....	16
Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Europejska Sieć Referencyjna dla Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych EURO-NMD .....	17
Prof. Maciej Krawczyński, Kierownik Pracowni Poradnictwa Genetycznego w Chorobach Narządu Wzroku, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu .....	18
Dr Aleksandra Kucharczyk, Klinika Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej, Wojskowy Instytut Medyczny .....	19
Dr Justyna Milczewska, Kliniczny Oddział Chorób Płuc, Samodzielny Zespół Publicznych Zakładów Opieki Zdrowotnej im. Dzieci Warszawy w Dziekanowie Leśnym, Klinika i Zakład Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie .....	20
Prof. Tomasz Stompór, Kierownik Katedry Chorób Wewnętrznych oraz Kliniki Nefrologii, Hipertensjologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w Olsztynie .....	20
Dr Piotr Gastoł, Kierownik Kliniki Urologii Dziecięcej w Instytucie "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka", Konsultant Krajowy w dziedzinie urologii dziecięcej .....	21
Prof. Krzysztof Giannopoulos, Kierownik Zakładu Hematoonkologii Doświadczalnej UM w Lublinie, Kierownik Oddziału Hematologicznego Centrum Onkologii Ziemi Lubelskiej .....	22
Minister Sławomir Gadomski, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia .....	23
Joanna Parkitna, Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych w Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji .....	23

Prof. Paweł Kowal, Poseł na Sejm RP .....	26
Krystyna Wechmann, Członkini Narodowej Rady Rozwoju ds. Ochrony Zdrowia przy Prezydencie RP, Prezes Polskiej Koalicji Pacjentów Onkologicznych .....	26
Dr n. med. Michał Sutkowski, Członek Narodowej Rady Rozwoju ds. Ochrony Zdrowia przy Prezydencie RP, Rzecznik Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce, MRS .....	27
Minister Grzegorz Błażewicz, Zastępca Rzecznika Praw Pacjenta .....	27
Mec. Piotr Mierzejewski, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy RPO, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w Biurze Rzecznika Praw Obywatelskich .....	28
Poseł Tomasz Latos, Przewodniczący Sejmowej Komisji Zdrowia .....	29
Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, MRS .....	29
4. Wnioski i Rekomendacje .....	30
5. Kluczowe informacje przygotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu z zakresu wybranych chorób rzadkich .....	32
Produkty Lecznicze Terapii Zaawansowanej .....	32
Rdzeniowy zanik mięśni .....	33
Dziedziczne dystrofie siatkówki .....	33
Terapia CAR-T skierowana na leczenie m.in. pacjentów ze zdiagnozowanym chłoniakiem rozlanym z dużych komórek B (DLBCL) .....	34
Przewlekła białaczka limfocytowa .....	36
Chłoniak z komórek płaszczka .....	38
Szpiczak plazmocytowy .....	38
Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy .....	40
Choroba Wilsona .....	41
Wrodzony rozszczep kręgosłupa i pęcherz neurogeny u dzieci i młodzieży .....	43
Mukowiscydoza .....	44
Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek .....	45
7. Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu .....	46
8. Tezy dla Zdrowia .....	47
9. Siedem Zasad Doktora Janusza Medera - jak zadbać o wzajemne dobre relacje z pacjentem .....	51

## 1. Medyczna Racja Stanu

Medyczna Racja Stanu (MRS) jest *think tankiem* powstałym w 2016 r. z inicjatywy: Instytutu Studiów Politycznych Polskiej Akademii Nauk, Polskiej Unii Onkologii, Kolegium Lekarzy Rodzinnych i Green Communication celem łączenia opiniotwórczych osób, środowisk i instytucji wokół wyzwań związanych z kondycją zdrowotną Polaków i wypracowywania zgody politycznej na niezbędne zmiany w systemie ochrony zdrowia. Honorowym patronem MRS jest Ks. Kardynał Kazimierz Nycz.

### **Prof. Paweł Kowal, Profesor ISP PAN, polityk i politolog, historyk i publicysta**

Jako współtwórca Medycznej Racji Stanu bardzo cieszę się z faktu, że ochrona zdrowia stała się jednym z głównych tematów kampanii politycznej, dlatego że w demokratycznych społeczeństwach to jest najlepszy sposób, żeby załatwić jakąś sprawę. Bo niezależnie od wyniku wyborów ochrona zdrowia musi skoncentrować na sobie uwagę szerszych grup społecznych, a także polityków. To jest najważniejsze, bo na końcu, to właśnie politycy decydują. O to nam chodziło, by zainteresować polityków i to wszystkich partii. Zrozumiałem, że jeżeli tym tematem będą zajmowali się tylko eksperci od ochrony zdrowia, lekarze, nawet menadżerowie ochrony zdrowia, to zawsze temat ten będzie pozostawał w zamkniętym kręgu, ważnym, ale jednak zamkniętym kręgu specjalistów, i że trzeba rozmawiać o tym inaczej, prostszym językiem, zrozumiałem dla ludzi, którzy na co dzień nie zajmują się ochroną zdrowia, nie leczą, nie kierują szpitalami, ale którym zależy, bo widzą, że jest to najważniejszy program społeczny. I moim zdaniem, jedynym sposobem, by rozwiązać nabrzmiały problem społeczny, jest otwarcie go na inne środowiska, tak żeby zainteresować nim osoby, którym wcześniej nawet do głowy nie przyszłoby zajmować się tematem zdrowia publicznego.



### **Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Przewodniczący Komisji Bioetycznej Narodowego Instytutu Onkologii w Warszawie**

Będąc współzałożycielem Medycznej Racji Stanu mam marzenie, aby zdrowie zakotwiczyło się na stałe w polskiej polityce, bo jest jedną z najważniejszych spraw dla Polaków. Regulamin Sejmu powinien zawierać zapis o corocznym exposé Premiera, które będzie poświęcone kwestii szeroko pojętej polityki społecznej. Mogłoby być wygłaszane w Światowym Dniu Chorego - 11 lutego i mogłoby się odnosić, także do aktualnych wyzwań zdrowotnych. Ideą Medycznej Racji Stanu jest rozpoczęcie debaty publicznej o ochronie zdrowia. Debata prowadzącej m.in. do tego, aby polski pacjent miał dostęp do takiego leczenia, jak inni pacjenci w Unii Europejskiej. Miejmy nadzieję, że "Tezy dla Zdrowia" wypracowane przez Medyczną Rację Stanu oraz cykliczne debaty przy okrągłym stole będą wsparciem dla racjonalnej reformy systemu ochrony zdrowia w Polsce.





**Dr Michał Sutkowski, Rzecznik Prasowy Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce**

Współtworząc ideę i tezy Medycznej Racji Stanu pragnę, aby dzięki konstruktywnej debacie pomiędzy wszystkimi interesariuszami systemowymi sformułować długoletnią wizję polityki zdrowotnej dla Polski. Z punktu widzenia poczucia misji i postawy obywatelskiej wydaje się zasadne, żeby odpowiedzialność państwa w zakresie ochrony zdrowia obywateli była większa. W Polsce wciąż dominuje medycyna naprawcza i nie ma dobrych programów profilaktycznych, co ma również wpływ na usytuowanie lekarza rodzinnego w systemie. Pacjenci w pierwszej kolejności zwracają się właśnie do lekarzy rodzinnych, bo do nich mają największe zaufanie, od nich czerpią wiedzę i informacje na temat własnego zdrowia - to najłatwiejszy i najlepszy kontakt ze służbą zdrowia.

**Prof. Leszek Czupryniak, Kierownik Kliniki Diabetologii i Chorób Wewnętrznych Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego**

Jako inicjator działalności Medycznej Racji Stanu chciałbym, aby wspólnie zdefiniować optymalny kształt systemu ochrony zdrowia w Polsce. Ochrona zdrowia powinna stanowić taki obszar, którego konieczności rozwoju się nie kwestionuje, bo jest on kluczowy dla każdego obywatela. W tym ujęciu staje się racją stanu, mającą charakter ponadpartyjny, ponad środowiskowy i w jakimś sensie ponadczasowy. Gdybyśmy uznali, że zdrowie ma swoją rację stanu, wówczas zmieniające się ekipy rządowe, bez względu na swoją jakość kompetencyjną czy intelektualną, realizowałyby długofalowy plan rozwoju ochrony zdrowia. Inwestycje w tym obszarze muszą być najwyższej jakości i mieć charakter długofalowy. Na początku tego wieku koncentrowano się na tych dziedzinach medycyny, których reforma przynosi szybko zauważalne zmiany — kardiologia inwazyjna, medycyna ratunkowa. Teraz zaś największym wyzwaniem są choroby przewlekłe, cywilizacyjne, a w ich przypadku horyzont działań i strategii musi znacznie przekraczać cztery lata jednej kadencji parlamentarnej. Nie jest możliwe prowadzenie spójnej i racjonalnej polityki w tym zakresie bez zgody na to, co najważniejsze, czyli właśnie bez podejścia rozumianego jako racja stanu. Mówiąc o medycznej racji stanu, mamy na myśli określenie bardzo konkretnych obszarów, które w przewidywalnej przyszłości, na najbliższe 20-30 lat, będą zawsze rozwijane przez kolejne rządy, bez względu na ich barwy polityczne. W 2019 r. powołane zostały przy Medycznej Racji Stanu: Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich oraz Rada Ekspertów ds. Chorób Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości. W 2020 r. ukonstytuowała się Rada Ekspertów ds. Onkologii oraz Rada Ekspertów ds. Chorób Zakaźnych. W latach 2016-2020 Medyczna Racja Stanu zorganizowała debaty, których celem było stworzenie platformy dialogu „przy okrągłym stole”, zaproponowanie rozwiązań oraz zainicjowanie konkretnych działań w przestrzeni polityki zdrowotnej w Polsce:



**5 grudnia 2016 r. – „Zdrowie i Bezpieczeństwo Narodowe”** – tak jak niebezpieczeństwa zewnętrzne wymagają czujności i gotowości do działania, tak choroby cywilizacyjne wymagają skutecznych działań systemowych prowadzących do ograniczenia zgonów i inwalidztwa Polaków.





**29 czerwca 2018 r. – „Tezy dla Zdrowia”** – prezentacja wypracowanych przez Radę Ekspertów propozycji pilnych rozwiązań systemowych.

**17 kwietnia 2019 r. „Zdrowie – Kapitał Narodu”** – potrzeba traktowania nakładów na zdrowie jako inwestycji, a nie tylko wydatków, szczególnie w odniesieniu do chorób przewlekłych.



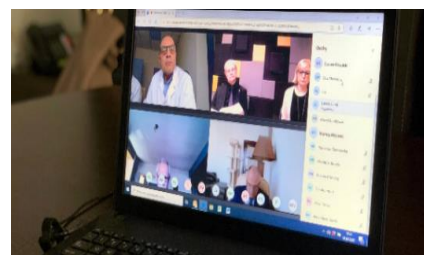
**10 października 2019 r. – „Czas w Onkologii”** – apel o świadomość ryzyka nowotworu każdego z obywateli, czujność onkologiczną lekarzy pierwszego kontaktu, szybki dostęp do nowoczesnej diagnostyki i optymalnych metod terapii.

**10 lutego 2020 r. – „Ja Pacjent”** - wymóg orientacji całego systemu ochrony zdrowia i opieki społecznej na potrzeby pacjentów. W kontekście wyzwań epidemiologicznych, klinicznych i ekonomicznych podkreślano potrzebę solidarności z chorymi oraz empatię.



**11 grudnia 2019 r. – I Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości Medycznej Racji Stanu** – nadwagę i otyłość ma ponad 20 mln Polaków, na cukrzycę cierpią 3 mln. Najwyższy czas, by wprowadzić system skutecznej profilaktyki i leczenia tych schorzeń w Polsce.

**8 kwietnia 2020 r. – I Spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu online** – rak nie zna pojęcia kwarantanna. Każdego dnia diagnozuje się w Polsce nowotwór u 450 osób, a umiera z tym rozpoznaniem 270 osób.





**13 maja 2020 r. – III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu online** – chorzy na choroby rzadkie wymagają szczególnej opieki w dobie pandemii oraz oczekują na Plan dla Chorób Rzadkich. Teraz konieczny jest dostęp do ośrodków klinicznych, leków i wyrobów medycznych. Bardzo pomocne są rozwiązania telemedyczne.

**25 czerwca 2020 r. – II Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości Medycznej Racji Stanu online** – choroby metaboliczne stają się coraz większym wyzwaniem dla systemów ochrony zdrowia w Polsce i na świecie. Pandemia COVID-19 wpływa na wzrost zapadalności oraz nasila powikłania i złe rokowanie pacjentów.



**27 lipca 2020 r. – I Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Zakaźnych Medycznej Racji Stanu online** – choroby zakaźne atakują i od odpowiedzialności obywatelskiej, szczepień profilaktycznych oraz dostępu do skutecznego leczenia zależy zdrowie i życie wszystkich Polaków.

**25 września 2020 r. - Wartości w medycynie - czego uczy nas światowy kryzys zdrowia.** Zdrowie jest jedną z największych wartości człowieka i społeczeństwa. Kluczowe jest budowanie świadomości wartości zdrowia w polskim społeczeństwie oraz inwestycja w system ochrony zdrowia zorientowany na wartość.

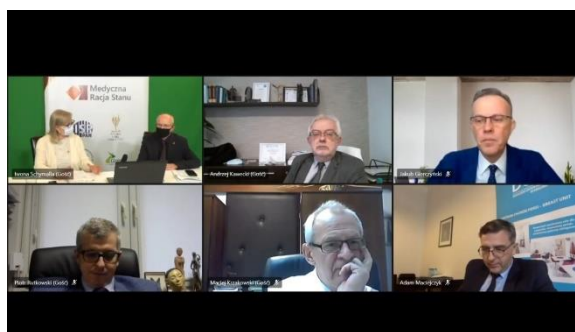






**7 grudnia 2020 r. - Bezpieczeństwo pacjenta onkologicznego: profilaktyka, diagnostyka, terapie, czas odchodzenia.** Sytuacja epidemiologiczna nie powinna być przesłanką do zahamowania diagnostyki i procesu leczenia nowotworów. Dlatego najwyższym priorytetem jest zachowanie ciągłości wielospecjalistycznego leczenia chorych na raka.

**4 lutego 2021 r. - Światowy Dzień Walki z Rakiem - Otwarcie dla pacjenta. Otwarcie na pacjenta.** Debata ekspercko-systemowa odnosząca się do wyzwań onkologii w drugim roku pandemii.



Raport pt. „Sytuacja chorych na choroby rzadkie. Plan dla Chorób Rzadkich. Fundusz Medyczny” powstał w wyniku IV Spotkania Online Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu w dniu 26 lutego 2021 r. Prezentuje stanowiska i rekomendacje ekspertów przedstawione w trakcie wirtualnej debaty oraz kluczowe informacje o chorobach rzadkich w Polsce. Przypomina również Tezy dla Zdrowia, jako dokument programowy Medycznej Racji Stanu.

**Zapraszamy wszystkich Państwa do lektury raportu oraz współpracy w ramach projektów Medycznej Racji Stanu,**



Anna Jasińska



Grażyna Mierzejewska

## 2. Wprowadzenie, Anna Jasińska, Rzecznik Medycznej Racji Stanu, Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu

Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu zebrała się w piątek, 26 lutego 2021 r. po raz czwarty, w rok po rozpoczęciu pandemii COVID-19, w trakcie oczekiwania na wejście w życie Planu dla Chorób Rzadkich oraz na wprowadzanie nowoczesnych terapii w ramach Funduszu Medycznego. O tym, jakie wnioski wyciągniemy z doświadczenia pandemii, jakich przewartościowań dokonamy i w jakim stopniu zdecydujemy się na faktyczną troskę o najłabszych, w tym trudnym czasie, rozmawiali podczas Spotkania Rady Ekspertów MRS: lekarze zajmujący się pacjentami cierpiącymi na choroby rzadkie i ultraradkie, rzecznicy ich praw, ekonomiści, politycy i decydenci.

Eksperti Medycznej Racji Stanu od kilku lat upominali się o szczególną uwagę dla tych, którzy doświadczając kryzysu zdrowia, odczuwali zagrożenie życia, izolację i lęk o byt materialny zanim ktokolwiek usłyszał o koronawirusie.

Diagnozy – mukowiscydozy, obrzęku naczynioruchowego, rdzeniowego zaniku mięśni, ostrej białaczki limfoblastycznej, chłoniaków, przewlekłej białaczki limfocytowej, szpiczaka plazmocytozy, choroby Wilsona, ślepoty Lebera, autosomalnej dominującej wielotorbielowatości nerek, wrodzonego rozszczepu kręgosłupa i związanego z nim pęcherza neurogennego – już wcześniej tworzyły i nadal tworzą: zagrożenie śmiercią, izolację społeczną i zubażają rodziny pacjentów. Jeśli do tego dodamy częste interwencje chirurgiczne, nie zawsze skuteczną walkę z towarzyszącym choremu bólem i poczucie bezsilności spowodowane brakiem dostępu do nielicznych w tej grupie chorób skutecznych metod leczenia - to mamy wystarczające powody, by szczególną troską objąć cierpiące na nie osoby.

Decyzje ministrów zdrowia w ostatnich paru latach znacząco poprawiły dostęp chorych na choroby rzadkie do skutecznego leczenia. Chorzy na chorobę Fabry'ego, rdzeniowy zanik mięśni, nowotwory krwi, akromegalię, chorobę Gauchera, hemofilię A i B u dzieci, mukowiscydozę otrzymali refundację nowych leków. Dalej jednak wiele chorób rzadkich oczekuje na dostęp refundacyjny do zarejestrowanych leków.

Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu opracowała w 2019 r. główne tezy przekazu do decydentów, środowiska medycznego, społeczeństwa, dotyczących problemów diagnostyki i terapii chorób rzadkich w Polsce. Z perspektywy systemu ochrony zdrowia choroby rzadkie dotyczą niewielkiego odsetka populacji. Leczenie jest prowadzone w wysokospecjalistycznych ośrodkach klinicznych, a leki refundowane głównie w ramach programów lekowych Narodowego Funduszu Zdrowia. Projekt Planu dla Chorób Rzadkich czeka na przyjęcie przez Radę Ministrów. Projekt Planu przewiduje utworzenie krajowych ośrodków referencyjnych, określonych dla wybranej choroby rzadkiej lub grupy takich chorób, które będą pełnić kluczową rolę w integracji opieki, a także współpracujących z nimi centrów eksperckich. Ponadto mają powstać rejestry medyczne poszczególnych chorób rzadkich. Jednocześnie wielkie nadzieje chorzy na choroby rzadkie wiążą z Funduszem Medycznym. Na docenienie zasługuje fakt, że w skład Rady Funduszu Medycznego zostali powołani obok klinicystów i urzędników przedstawiciele dwóch organizacji pacjentów chorujących na choroby rzadkie.



AOTMiT opublikowała w dniu 26.02.2021 r. wykaz 11 technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności z zakresu chorób rzadkich i onkologii. Chorzy na rdzeniowy zanik mięśni oczekują dostępu refundacyjnego do terapii genowej, chorzy na mukowiscydozę do nowego leku oraz chorzy na choroby rzadkie – w tym nowotwory krwi - do kilkunastu nowych leków. Należy również podkreślić uproszczenie procedury RDTL (Ratunkowego Dostępu do Technologii Lekowych) i przeznaczenie na nią ponad 150 mln zł budżetu z NFZ na 2021 r. Istotny wpływ na funkcjonowanie chorych na choroby rzadkie oraz ośrodki kliniczne ich leczące mają granty ABM na terapię CAR-T (100 mln zł) oraz dziesięć projektów z dziedziny chorób rzadkich (130 mln zł).

Podczas piątkowego, IV. Spotkania Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu dyskutowane były m.in.:

1. Zasady finansowania diagnostyki i leczenia Chorób Rzadkich – obietnice wyborcze;
2. Optymalizacja diagnostyki i terapii chorób rzadkich w dobie pandemii i po pandemii;
3. Status Planu dla Chorób Rzadkich;
4. Rejestr chorób rzadkich (poszczególnych grup chorób);
5. Koszyk badań refundowanych w diagnostyce chorób rzadkich – kiedy uzupełnienie o nowe procedury diagnostyczne i aktualizacja wyceny świadczeń
6. Rozwiązania systemowe gwarantujące odrębne podejście do terapii stosowanych w chorobach rzadkich, dotyczące oceny i finansowania, proces oceny programów lekowych z uwzględnieniem populacji chorych przez AOTMiT;
7. Plany MZ w zakresie refundacji chorób rzadkich (np. co dalej z leczeniem MPS VI, po wycofaniu się firmy produkującej lek z rynku polskiego)
8. Wyzwania i potrzeby terapeutyczne w chorobach rzadkich, koordynacja działań środowiska medycznego, stowarzyszeń chorych oraz mediów
9. Konieczność zagwarantowania pacjentom dostępu do wyrobów medycznych i rehabilitacji oraz
10. Kampanie edukacyjne dla personelu medycznego i całego społeczeństwa.

Poniżej przedstawiono wystąpienia ekspertów w trakcie debaty, wybrane choroby rzadkie oraz propozycje rozwiązań systemowych w zakresie optymalizacji opieki medycznej i socjalnej nad chorymi na te choroby.

### 3. Stanowiska ekspertów przedstawione w trakcie spotkania

W trakcie wirtualnej debaty wypowiedzieli się eksperci kliniczni z dziedziny chorób rzadkich: neurologii, genetyki, pulmonologii, pediatrii, reumatologii, urologii, neurologii, nefrologii, okulistyki, alergologii, hematologii, onkologii oraz medycyny rodzinnej. Stanowiska zajęli również przedstawiciele Sejmu RP, Ministerstwa Zdrowia, AOTMiT, Rzecznika Praw Obywatelskich, Rzecznika Praw Pacjenta oraz eksperci systemowi. Poniższe stanowiska są opublikowane w kolejności wystąpienia w trakcie debaty.

*Prof. Krystyna Chrzanowska, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik — Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, Krajowy koordynator projektu ORPHANET, Przewodnicząca Zespołu ds. Planu dla Chorób Rzadkich*



W marcu 2020 r. Minister Zdrowia powołał zespół do spraw opracowania szczegółowych rozwiązań istotnych w obszarze chorób rzadkich. W prace zespołu zostali zaangażowani wybitni specjaliści i eksperci z wiodących ośrodków w Polsce, przedstawiciele organizacji pacjentów oraz przedstawiciele Ministerstwa Zdrowia, a także wybranych jednostek podległych. Celem powołania Zespołu było opracowanie rozwiązań zmierzających do poprawy diagnostyki i leczenia chorób rzadkich w Rzeczypospolitej Polskiej, zgodnie ze standardami przyjętymi w Unii Europejskiej, zapewnienie dostępu do wysokiej jakości innowacyjnych świadczeń opieki zdrowotnej oraz rozwoju i szerzenia wiedzy o chorobach rzadkich. Chcę powiedzieć, że kilka miesięcy wspólnej pracy czternastu członków zespołu i czternastu dodatkowo powołanych ekspertów dało rezultat w postaci operacyjnego Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023 złożonego do Rady Ministrów w dniu 26 lutego 2021 r. Plan obejmuje sześć obszarów tematycznych: ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR), kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich, dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich, rejestry chorób rzadkich, paszport pacjenta z chorobą rzadką oraz platforma informacyjna „Choroby rzadkie”. Wymienione obszary zostały uznane za kluczowe do zapewnienia poprawy stanu opieki nad tymi pacjentami.

Ośrodki eksperckie będą powoływane przez ministra właściwego do spraw zdrowia, zgodnie z jednolitymi zaleceniami Komitetu Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich (EUCERD, 2011) określającymi kryteria jakości dla ośrodków eksperckich w państwach członkowskich, takie jak: posiadanie wielodyscyplinarnego zespołu kadry medycznej i okołomedycznej oraz odpowiedniego zaplecza technologicznego, doświadczenie w zakresie diagnostyki i opieki nad pacjentami z określoną chorobą lub grupą chorób rzadkich, udokumentowaną współpracą międzynarodową oraz aktywność edukacyjną. Wielu lekarzy mogło nigdy nie spotkać takiego pacjenta w swojej praktyce. Dlatego tak ważne jest powołanie krajowych ośrodków eksperckich, aby docelowo objęły one swoim zasięgiem cały kraj. Szereg ośrodków krajowych zajmujących się chorobami rzadkimi jest już członkami europejskich sieci referencyjnych (ERN) i w związku z tym nie będą musiały obecnie przechodzić procedury konkursowej. Pozostałe ośrodki kliniczne zajmujące się chorobami rzadkimi od wielu lat, ale nie należące do ERN będą mogły przystępować do konkursów organizowanych przez Zespół ekspertów do spraw akredytacji i certyfikacji powołanych przez ministra właściwego do spraw zdrowia.

W Planie przewidziano korzystanie z narzędzi telemedycyny do konsultacji pacjentów z chorobami rzadkimi przy użyciu nowoczesnych technologii komunikacji i wymiany danych, w myśl zasady „podróżuje wiedza, nie pacjent”. Chodzi o to, żeby pacjent nie zawsze musiał jechać do ośrodka eksperckiego chorób rzadkich, ale by w każdym momencie lekarz specjalista z innego ośrodka lub lekarz podstawowej opieki zdrowotnej mógł uzyskać pomoc ekspercką w odpowiednim ośrodku.

Pragnę zwrócić uwagę, że około 80% chorób rzadkich uwarunkowanych jest genetycznie, a ponad 50% z nich rozpoznawanych jest w wieku dziecięcym. W związku z tym, takie rozpoznania najczęściej stawiają ośrodki pediatryczne oraz działające w Polsce od kilkadziesiąt lat poradnie genetyczne.



Powołane ośrodki eksperckie muszą mieć dostęp do nowoczesnej diagnostyki laboratoryjnej na odpowiednim poziomie technologicznym, zarówno niegenetycznej, jak i genetycznej. Dostęp do wielkoskalowych badań genomowych, takich jak sekwencjonowanie nowej generacji (NGS) i porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy (aCGH), które będą finansowane ze środków publicznych powinny mieć poradnie genetyczne (w pełnym zakresie) oraz ośrodki eksperckie (w zakresie kompetencji). Warto dodać, że mikromacierze aCGH są w powszechnym użyciu w Europie i na świecie od ponad 15 lat, a NGS od ponad 10 lat. W Polsce tego typu badania nie są finansowane ze środków publicznych. Mamy nadzieję, że wielkoskalowe badania genomowe będą mogły wejść do koszyka świadczeń gwarantowanych, bo tylko wtedy odczują to pacjenci z chorobami rzadkimi. Jednym z głównych założeń Planu dla Chorób Rzadkich, jest przerwanie tzw. „odysei diagnostycznej”, czyli wieloletniej gehenny pacjentów i rodziców polegającej na wykonywaniu wielu nieefektywnych i kosztownych badań diagnostycznych, nierzadko w ramach hospitalizacji. Aby nowoczesna diagnostyka genetyczna mogła być dostępna konieczne jest zapewnienie dostępu do nowoczesnej technologicznie infrastruktury laboratoryjnej oraz odpowiednie finansowanie procedur diagnostycznych, co zostało przewidziane w Planie. Wczesne rozpoznanie choroby rzadkiej ma kluczowe znaczenie, aby wdrożyć właściwą i spersonalizowaną opiekę. Chorób rzadkich znamy około 8 000. Szacuje się, że chorzy na choroby rzadkie stanowią 6%-8% każdej populacji, co w Polsce odpowiada ok. 2-3 milionom osób. To jest rzeczywiście bardzo duża grupa pacjentów. Problem polega na tym, że są to choroby nie tylko rzadkie, ale mają też niezwykle zróżnicowany obraz kliniczny i dlatego tak trudno jest je rozpoznawać bez wsparcia odpowiednimi badaniami diagnostycznymi.

Ważne znaczenie będzie miał paszport pacjenta, którym będzie zawierał najważniejsze dane medyczne dotyczące chorego. Paszport będzie miał kilka poziomów dostępu, w tym ratunkowy, dzięki czemu można będzie szybko uzyskać informację jakiej pomocy należy udzielić.

W ramach Programu dla Chorób Rzadkich zaplanowano powstanie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich, w którym będą gromadzone dane wszystkich zidentyfikowanych chorych na choroby rzadkie w Polsce, co m.in., pozwoli na opracowanie ich pod kątem epidemiologicznym. Dzięki temu będziemy wiedzieli ilu chorych i z jakimi chorobami mamy do czynienia na terenie kraju/regionu, aby przewidywać, jakiej opieki będą oni wymagać na poszczególnych etapach życia.

Wejście w życie Planu dla Chorób Rzadkich będzie etapowe, sekwencyjne. Mamy wiele lat do nadrobienia. Powołana Rada ds. Chorób Rzadkich, która będzie współpracowała z Ministrem Zdrowia. Odpowiednie zespoły zajmą się wprowadzeniem m.in. nowelizacji taryfikacji procedur związanych z hospitalizacją oraz opieką ambulatoryjną, jak również taryfikacją i opracowaniem rekomendacji dla wybranych badań genetycznych i niegenetycznych. Plan dla Chorób Rzadkich będzie wymagał stałego monitorowania realizacji harmonogramu, a jego kolejne edycje obejmą także inne obszary niezwykle ważne dla poprawy jakości życia pacjentów.

***Prof. Zbigniew Żuber, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu, Kierownik Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii im. Frycza Modrzewskiego***

Jako klinicyści leczący na co dzień choroby rzadkie wiążemy ogromne nadzieje z Planem dla Chorób Rzadkich i Funduszem Medycznym. Choroby rzadkie dotyczą ponad 2,5 miliona ludzi w Polsce. Muszę powiedzieć, że w mojej klinice, która zajmuje się pewnym wycinkiem chorób u dzieci, czyli ogólną pediatrią, reumatologią, neurologią, endokrynologią, właściwie nie ma tam ani jednej jednostki chorobowej, która nie byłaby chorobą rzadką. Czekamy na nowe technologie i nowe możliwości leczenia tych chorób. Niestety mamy w niektórych dziedzinach dość spore opóźnienia w zakresie wprowadzania nowoczesnych terapii.



Takim przykładem jest choroba Wilsona, która pokazuje, że bez dobrej diagnostyki nie mamy możliwości leczenia, a bez dobrego leczenia nie mamy postępu w medycynie. W chorobie Wilsona mamy standardowe leczenie, ale w chwili obecnej pojawiły się nowe możliwości skutecznej terapii. Jest to choroba rzadka, występująca raz na 30 tys. urodzeń. Od czego się zaczyna? Od zmian w wątrobie, jako zwyrodnienie wątrobowo-soczewkowe z dominującymi objawami neurologicznymi. Co najważniejsze w tej jednostce chorobowej, objawy neurologiczne są wyprzedzane o kilka, kilkanaście lat przez objawy wątrobowe. Czyli mamy do czynienia z podstępnie rozwijającą się chorobą, w której powoli narastające zaburzenia funkcji wątroby doprowadzają do uszkodzeń wielonarządowych, w tym głównie zaburzeń neurologicznych. Tutaj mamy jeden z najbardziej znanych objawów w medycynie - pierścień Kaysera-Fleischera, czyli odkładanie się złogów miedzi w rogówce. Objawy występują zarówno u dzieci, jak i u dorosłych. Oczywiście nie zawsze objawy wątrobowe są mocno nasilone, mogą być łagodne, a dominować będą objawy neurologiczne – drżenia, zaburzenia mowy, utrudnione połykanie i utrzymanie równowagi, a także ruchy mimowolne. Obecnie mamy pewien kłopot z leczeniem choroby Wilsona, gdyż dotychczasowe schematy są niewystarczające. Nowoczesne leczenie zapewnia zastosowanie trientyny, która jest zarejestrowana w Unii Europejskiej od 5 września 2017 r., natomiast w Polsce niestety w chwili obecnej jeszcze nier refundowana. Liczymy na to, że będzie to kolejny lek stosowany w chorobach rzadkich refundowany przez Ministra Zdrowia. W tym miejscu chciałem podziękować Panu Ministrowi Maciejowi Miłkowskiemu, który oprócz wielu decyzji refundacyjnych w chorobach rzadkich umożliwił dla naszego pacjenta z bardzo rzadką jednostką chorobową - mukopolisacharydozą typu VI odpowiednie możliwości finansowania leczenia. Pacjent rozwija się prawidłowo, jest to dziecko, które tej chwili jest w normie intelektualnej dla swojego wieku, zostało zakwalifikowane w wieku 6 lat do zerówki, w której spisuje się znakomicie. Jest to przykład, że wiele można zrobić! Także mam nadzieję, że i tak będzie w chorobie Wilsona, w której czekamy na refundację nowej terapii z zastosowaniem trientyny.

***Prof. Anna Latos-Bieleńska, Kierownik Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu***



80% chorób rzadkich to choroby genetyczne i odyseja diagnostyczna to nie tylko polski problem. W Stanach Zjednoczonych, gdzie dostęp do badań genetycznych jest znacznie lepszy, obliczono, że właściwe rozpoznanie stawia dopiero ósmy specjalista, a po drodze pacjent chodzi z dwoma-trzema nietrafionymi rozpoznaniem. Właściwa wycena diagnostyki chorób rzadkich wymaga woli współdziałania ze strony NFZ-u i AOTMiT-u. Koszt diagnostyki wcale nie jest tak duży, jak wiele osób się obawia. Właściwa diagnostyka choroby rzadkiej eliminuje szereg niepotrzebnych świadczeń w systemie – nie mówiąc już o marnowanym czasie chorych, rodzin i lekarzy na nieuzasadnione działania, które nie przybliżają w żaden sposób do rozpoznania. Powinno również w diagnostyce genetycznej nastąpić przesunięcie z metod mało wydajnych, na te wysokowydajne. Inwestycja w diagnostykę ok. 26 mln zł rocznie w ramach Planu dla Chorób Rzadkich to znakomita decyzja. Bez poprawy diagnostyki nie pomogą ani rejestry, bo nie będzie do nich co zgłaszać ani ośrodki eksperckie, bo nie będzie kogo do nich kierować. To wspaniale, że chorzy mogą mieć dostęp do terapii, ale wytwarza się też nierówność, nawet wśród pacjentów z samymi chorobami rzadkimi, bo większość nie tylko nie ma terapii, ale nawet nie ma prawa do diagnostyki, i dlatego apeluje żeby przede wszystkim pomyśleć o poprawie diagnostyki. Rejestr chorób rzadkich jest sercem planu - jest ważny dla pacjentów, klinicystów, naukowców, organizatorów służby zdrowia, przedsiębiorców i dla rządzących. Jednak myślę, że najważniejszy jest właśnie dla pacjentów i dla lekarzy. Tutaj oczywiście istotne jest współdziałanie z organizacjami pacjentów, bo to one mają największą wiedzę o określonych chorobach rzadkich w Polsce.

Zastanawiając się nad logistyką, jak taki rejestr zorganizować, doszliśmy do wniosku, że musi być to jeden rejestr krajowy, który obejmie wszystkie choroby rzadkie. Będzie rejestrem epidemiologicznym, a na jego podstawie możliwe będzie zidentyfikowanie, jakie mamy choroby rzadkie, ilu pacjentów z daną chorobą rzadką jest w Polsce i jak są w Polsce rozmieszczeni. Polski rejestr chorób rzadkich będzie miał funkcję epidemiologiczną, organizacyjną, kliniczną, naukową i wreszcie funkcję społeczną. Posiadamy doświadczenie z takimi wielkimi rejestrami, bo od blisko 25 lat funkcjonuje Polski Rejestr Wad Rozwojowych. Te wady stanowią 20-25% wszystkich chorób rzadkich, więc cała reszta chorób rzadkich czeka na swój rejestr. Mamy podstawy prawne potrzebne do stworzenia rejestrów w Polsce, są również zespoły, które będą potrafiły to zrobić. Będzie powołana Rada Naukowa i Zespół ds. Rejestru. Określana jest też ścisła współpraca pomiędzy Polskim Rejestrem Wrodzonych Wad Rozwojowych i Polskim Rejestrem Chorób Rzadkich. Oprócz rejestru epidemiologicznego powstaną również rejestry kliniczne, prowadzone przez zespoły ekspertów.

Korzystając z okazji, chciałabym przypomnieć, że w Polsce rodzi się rocznie około 100 dzieci z rozszczepem kręgosłupa. 60-70% dzieci z tą wadą ma normalny rozwój umysłowy. Te dzieci i młodzież mają szansę na prawie normalne życie. Dla tych chorych ważne jest proste, codzienne zaopatrzenie, które zapewnia ich komfort życia. W tym przypadku są to cewniki hydrofilowe, które nie są refundowane. Powiedziałabym, że to jest pozorny koszt, ponieważ można przesunąć zaoszczędzone pieniądze z hospitalizacji i leczenia zakażeń układu moczowego, które się zdarzają przy zwykłych cewnikach, na koszt stosowania cewników hydrofilowych, co podnosi komfort pacjenta. Pacjenci mają

szansę na normalne życie, uczą się, zakładają rodziny, pracują zupełnie normalnie, ale potrzebują wsparcia, o którym mówię.

### *Dr Jakub Gierczyński, Ekspert systemu ochrony zdrowia*

Produkty lecznicze terapii zaawansowanej (advanced therapy medical product; ATMP) to leki stosowane u ludzi, oparte na genach, komórkach lub tkankach. Stwarzają nowe możliwości terapeutyczne, głównie chorób rzadkich i zwykle dotyczą bardzo małych grup pacjentów oraz mają status leków sierocych. Produkty lecznicze terapii zaawansowanej można podzielić na trzy główne grupy. Pierwsza grupa to terapie genowe, które zawierają geny, zwykle odcinek DNA, który podany do organizmu zastępuje uszkodzony fragment DNA. Druga grupa to terapie komórkami somatycznymi, często nazywane komórkowo-genowe, które zawierają komórki lub tkanki, którymi manipulowano w laboratorium w celu zmiany ich cech biologicznych. Trzecia grupa to terapie tkankowe, które zawierają komórki lub tkanki, które zostały zmodyfikowane w celu naprawy, regeneracji lub zastąpienia uszkodzonej tkanki ludzkiej. Rejestracja produktów leczniczych terapii zaawansowanej następuje na poziomie Unii Europejskiej, po rekomendacji Europejskiej Agencji Leków (EMA), w której za ocenę tych technologii medycznych odpowiada Komitet ds. Terapii Zaawansowanych (Committee for Advanced Therapies; CAT). Dzisiaj będziemy rozmawiać o dwóch terapiach genowych. Pierwsza z nich, to onasemnogene abeparvovec, lek sierocy zarejestrowany w Unii Europejskiej 18 maja 2020 r., stosowany w rdzeniowym zaniku mięśni (SMA). Druga terapia genowa to voretigene neparvovec, zarejestrowany w Unii Europejskiej 22 listopada 2018 r., stosowany w dziedzicznej dystrofii siatkówki. Terapie genowo-komórkowe to tisagenlecleucel, stosowany w leczeniu ostrej białaczki limfoblastycznej (ALL) i chłoniaka rozlanego z dużych komórek B (DLBCL) oraz axicabtagene ciloleucel, stosowany w terapii chłoniaka rozlanego z dużych komórek B (DLBCL) i pierwotnego chłoniaka śródpiersia z dużych komórek B (PMBCL). Obie terapie zostały zarejestrowane w Unii Europejskiej 23 sierpnia 2018 r. Przykładem terapii tkankowej jest darvadstrocel, zarejestrowana w UE 23 marca 2018 r. i stosowana w terapii przetok okołoodbytniczych u pacjentów z chorobą Leśniowskiego-Crohna. Wyzwania systemowe związane z ATMP to przede wszystkim, pytanie, czy otrzymujemy gwarancję, że terapie genowe czy genowo-komórkowe eliminują chorobę na całe życie. Obecnie publikacje podają okresy obserwacji 5-7 letnie, a pozostałe lata są estymowane na podstawie modelowania. Daty rejestracji w Unii Europejskiej to rozpoczęcie dostępności rynkowej, ale pacjenta i lekarza interesuje dostępność refundacyjna. Koszty terapii genowych kształtują się w zakresie 3-8 mln zł na pacjenta, terapii genowo-komórkowych – ok. 1,3 mln zł. Rodzi się pytanie, jaka jest akceptowalna cena tych terapii? Jak przekonać płatnika publicznego do finansowania tych terapii? Kto powinien finansować ryzyko niepewności związane z ich zastosowaniem? Jakie nowe umowy dotyczące podziału ryzyka oparte na wartości należy wprowadzić? Jakie mechanizmy płatności zastosować? Na pewno Fundusz Medyczny stwarza nowe szanse dla finansowania terapii genowych i terapii genowo-komórkowych. Decyzja AOTMiT-u dotycząca umieszczenia terapii genowej onasemnogene abeparvovec stosowanej w terapii rdzeniowego zaniku mięśni na wykazie technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności stwarza nadzieje na refundację tej terapii właśnie w ramach Funduszu Medycznego.





*Prof. Ewa Lech-Marańda, Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, Konsultant Krajowy w dziedzinie hematologii*



Wprowadzenie do refundacji produktów leczniczych terapii zaawansowanej, tj. CAR-T (terapia komórkowa) jest aktualnie największym wyzwaniem systemowym, klinicznym i organizacyjnym w polskiej hematologii. Należy podkreślić, że terapia CAR-T jest absolutnym przełomem w leczeniu pacjentów hematologicznych.

Tisagenlecleucel oraz axicabtagene ciloleucel zostały zarejestrowane przez Europejską Agencję Leków w 2018 r., a więc czekają na refundację w Polsce już od ponad 2 lat. Tisagenlecleucel ma rejestrację dla chorych na ostrą białaczkę limfoblastyczną do 25 roku życia, a więc w populacji pacjentów pediatrycznych i młodych dorosłych z chorobą oporną lub nawrotową. Tisagenlecleucel jest ponadto zarejestrowany u chorych na chłoniaka rozlanego z dużych komórek B (DLBCL), po co najmniej dwóch wcześniejszych liniach leczenia. Z kolei axicabtagene ciloleucel ma rejestrację u chorych na chłoniaka rozlanego z dużych komórek B (DLBCL) i pierwotnego chłoniaka śródpiersia z dużych komórek B (PMBCL), również po wcześniejszych co najmniej dwóch liniach leczenia. Dlaczego terapia komórkami CAR-T jest tak ważna dla poprawy rokowania chorych na nowotwory krwi? Z dwóch powodów. Po pierwsze, mechanizm działania CAR-T jest zupełnie różny od dotychczas stosowanych leków. Mianowicie do własnych komórek pacjenta - limfocytów, które wcześniej pobiera się od chorego, jest wprowadzany specjalnymi metodami genetycznymi – gen, który koduje receptor, przy pomocy którego limfocyt jest w stanie rozpoznać komórki nowotworowe i precyzyjnie je zniszczyć. Terapia CAR-T jest szansą dla chorych z opornością czy nawrotem choroby. Niestety oporność na leczenie w ostrej białaczce limfoblastycznej i chłoniaku rozlanym z dużych komórek B dotyczy ok. 20-30% chorych, którzy są często w dobrym stanie ogólnym, ale nie odpowiadają na standardową chemioterapię. Po drugie, leczenie komórkami CAR-T cechuje się dużą skutecznością i pozwala na uzyskanie remisji choroby aż u 70-80% chorych, a odsetek chorych przeżywających co najmniej 2 lata wynosi ok. 50%. Wyzwaniem systemowym jest finansowanie terapii CAR-T oraz całego procesu logistyczno-organizacyjnego związanego z podaniem tej terapii. Proces technologiczny związany z przygotowaniem komórek CAR-T odbywa się zagranicą, do tej pory największe laboratoria zlokalizowane były w USA, ale otwierają się już laboratoria w Europie. Limfocyty pobrane od chorego przesyłane są do laboratorium celem ich modyfikacji i „uzbrojenia” w specjalny receptor, a następnie przesyłane są z powrotem do Polski, celem podania pacjentowi. Ośrodki hematologiczne muszą być również odpowiednio przeszkolone i przygotowane do podawania terapii CAR-T oraz muszą uzyskać odpowiednie certyfikaty. Aktualnie dwa polskie ośrodki hematologiczne dla dorosłych i jeden ośrodek pediatryczny przeszły pomyślnie proces akredytacji i mają uprawnienia do podawania CAR-T. W Polsce do tej pory około 10 chorych otrzymało leczenie CAR-T. W przypadku chorych na chłoniaki terapię tę można było podać dzięki darowiźnie firmy farmaceutycznej, a w przypadku chorych na ostrą białaczkę limfoblastyczną – dzięki zbiórkom społecznym. W kontekście wyrównywania szans polskich pacjentów w porównaniu do pacjentów z innych krajów europejskich, ważne jest, aby CAR-T było terapią refundowaną w Polsce i aby mógł ją otrzymać każdy pacjent, który ma do niej wskazania. Nadzieją dla chorych jest to, że proces refundacyjnych dla wspomnianych wcześniej dwóch terapii CAR-T jest aktualnie w toku. Należy też podkreślić, że pod koniec 2020 r. zostały ogłoszone wyniki konkursu Agencji Badań Medycznych (ABM) na przeprowadzenie badania klinicznego z wykorzystaniem polskiej technologii CAR-T. Grant

ABM w wysokości 100 mln zł. stwarza realne szanse na opracowanie i wdrożenie tej terapii u polskich chorych.

W 2020 r., pomimo trwającej pandemii, udało się pomyślnie zakończyć kilka procesów refundacyjnych. Pacjenci z nawrotem lub progresją ziarniniaka grzybiastego lub zespołu Sezary'ego oraz chorzy na chłoniaka Hodgkina z wysokim ryzykiem nawrotu po przeszczepieniu szpiku uzyskali możliwość leczenia brentuksymabem. Chorzy na pierwotne chłoniaki skórne T-komórkowe otrzymali dostęp do pegylowanego interferonu. W minionym roku udało się również rozszerzyć wskazania refundacyjne dla ibrutynibu u chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową, którzy mają oporność lub nawrót, a którzy nie mają delecji 17p lub mutacji *TP53*. Należy jednak podkreślić, że postęp w leczeniu chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową jest bardzo szybki i ibrutynib, podobnie jak wenetoklaks, jest zgodnie z zaleceniami ESMO, standardem leczenia w pierwszej linii u chorych z delecją 17p lub mutacją *TP53*. Dlatego niezwykle ważne jest, aby procesy refundacyjne zostały zainicjowane również i dla tej grupy chorych. Według najnowszych zaleceń ESMO u chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową rekomendowanym leczeniem pierwszej linii jest już także wenetoklaks w połączeniu z obinutuzumabem. Nie można nie wspomnieć o chorych na inne nowotwory układu chłonnego, tj. na chłoniaka z komórek płaszczą. Jest to rzadki nowotwór, a w przypadku jego nawrotu czy oporności potrzebny jest dostęp do ibrutynibu czy lenalidomidu. Należy wspomnieć, że inny nowoczesny lek - polatuzumab wedotyny, który uzyskał niedawno rejestrację EMA, został uwzględniony przez AOTMiT w wykazie technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności, co daje szansę na jego finansowanie w przyszłości w ramach Funduszu Medycznego. Polatuzumab wedotyny został zarejestrowany dla dorosłych pacjentów z nawrotowym lub opornym chłoniakiem rozlanym z dużych komórek B, którzy nie kwalifikują się do przeszczepienia krwiotwórczych komórek macierzystych.

***Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki  
Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego,  
Europejska Sieć Referencyjna dla Chorób Rzadkich  
Nerwowo-Mięśniowych EURO-NMD***

Dzięki wprowadzeniu Planu dla Chorób Rzadkich, pojawia się nadzieja na lepszą diagnostykę, leczenie i opiekę. Zależy to od dobrego funkcjonowania ośrodków eksperckich oraz współpracy tych ośrodków z lekarzami opieki podstawowej i specjalistycznej. Jeżeli Plan wejdzie w życie, to bardzo znacząco poprawi rokowanie nie tylko tych chorych, dla których będą dostępne nowoczesne terapie, ale także tych chorych, dla których każda apteka w szpitalu ma już możliwość leczenia, a będą oni do nas trafiali wcześniej, w dobrej formie i w takim stanie, który będzie im zapewniał optymalny pułap terapeutyczny.

W zakresie diagnostyki i terapii rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) w ostatnich paru latach dokonał się historyczny przełom. Od stycznia 2019 r. chorzy na SMA mają dostęp do terapii nusinersenem w ramach programu lekowego NFZ. Są to zarówno dzieci, jak i dorośli, a Polska należy po 2 latach działania programu lekowego do liderów w Europie w zakresie liczby leczonych chorych (ok. 730 osób z ok. 1 tys. zdiagnozowanych). Myślę, że jest to ten moment, kiedy powinna wybrzmieć ta niesłychanie ważna i przełomowa decyzja Ministerstwa Zdrowia, o włączeniu rdzeniowego zaniku mięśni do Powszechnego Programu Przesiewu Noworodkowego. Jest to decyzja, o którą środowisko zajmujące się rdzeniowym zanikiem mięśni zabiegało od dłuższego czasu, ponieważ wiemy już,



od wielu lat, że przełomowe terapie, które są czy stają się dostępne dla chorych z rdzeniowym zanikiem mięśni, mają największy pułap skuteczności, wtedy kiedy są wdrażane w okresie przedobjawowym. Dzięki decyzji Ministra Zdrowia w 2021 r. badaniami w kierunku SMA zostanie objętych pierwszych 140 tys. noworodków z dziesięciu województw. Od 2022 r. przesiewem w kierunku SMA zostanie objęta pełna populacja noworodków w całej Polsce. Sprawi to, że najprawdopodobniej w perspektywie kolejnych lat będziemy zajmować się wszystkimi chorymi na rdzeniowy zanik mięśni, a najmłodsze dzieci, których leczenie rozpocznie się przedobjawowo będą rozwijać się prawidłowo. Mamy również nadzieję, że ciężki, tragiczny fenotyp rdzeniowego zaniku mięśni typu pierwszego przejdzie do podręczników historii medycyny. Skorzystanie z tych fantastycznych zdobyczy medycyny, czyli przedobjawowej diagnostyki i nowoczesnych terapii SMA przełoży się na normalne życie naszych pacjentów. Z całą pewnością terapia genowa onasemnogene abeparvovec stwarza dodatkowe możliwości terapeutyczne dla chorych na SMA. Jest to terapia, która z definicji jest podawana raz w życiu, drogą dożylną. Specjalnie przygotowany wektor wirusowy, podobny do adenowirusa typu 9, wprowadza do komórki brakujący gen SMN1, który podejmuje swoją funkcję zmieniając przebieg choroby. Terapia genowa daje nowe możliwości kolejnej grupie najmłodszych dzieci. Onasemnogene abeparvovec ma rejestrację dla dzieci z SMA1 lub z rozpoznaniem SMA i maksymalnie trzema kopiami genu SMN2. Nie jest więc terapią dla szerokiej populacji chorych. Mając świadomość kosztów terapii genowej ale również jej unikalnego mechanizmu działania, uważam, że terapia genowa onasemnogene abeparvovec spełnia kryteria innowacyjności i zasługuje na finansowanie w ramach Funduszu Medycznego w dobrze zdefiniowanej grupie pacjentów.

***Prof. Maciej Krawczyński, Kierownik Pracowni  
Poradnictwa Genetycznego w Chorobach Narządu  
Wzroku, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu***

Oftalmogenetyka to dziedzina okulistyki zajmująca się genetycznymi chorobami oczu. Baza danych OMIM wykazuje ok. 1,6 tys. genetycznie uwarunkowanych chorób oczu. Ponad dwa lata temu nastąpiła rejestracja terapii genowej voretigene neparvovec w Unii Europejskiej. Stwarza ona szansę na zahamowanie procesu chorobowego dla zdiagnozowanych pacjentów z bialleliczną mutacją jednego, konkretnego genu RPE65. Wg szacunków dotyczy ona stosunkowo niedużej liczby pacjentów, ale w zależności od ich klasyfikacji te liczby się wahają. Mówimy bowiem o dwóch jednostkach chorobowych. Mutacje bialleliczne genu RPE65 powodują ciężką wrodzoną dystrofię siatkówki, zwaną wrodzoną ślepotą Lebera typu 2. Opisywane są również łagodniejsze przypadki, zwane zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki. Jest to dość kontrowersyjne, czy rzeczywiście powinniśmy te diagnozy różnicować. Jeśli chodzi o liczbę pacjentów, którzy kwalifikują się do terapii genowej, to osobiście zdiagnozowałem grupę siedmiu pacjentów. Natomiast wg szacunków epidemiologicznych, które mówią, że wrodzona ślepota Lebera występuje raz na 30 tys. urodzeń, 5% przypadków wrodzonej ślepoty Lebera to mutacje genu RPE65, a połowa tych pacjentów, która ma mutację nadaje się do terapii. Szacuje się, że w Polsce do terapii genowej zakwalifikowanych może być ok. dwudziestu pacjentów. Terapia genowa powinna być zastosowana możliwie wcześnie, bo nie jest to terapia, która odtworzy zniszczoną siatkówkę, wyleczy pacjenta, który wzrok już utracił i przywróci prawidłowe widzenie. To jest terapia która, ma zachować stan siatkówki w momencie jej zastosowania i tylko w pewnym stopniu poprawić widzenie. Terapia genowa voretigene neparvovec zarejestrowana



jest dla pacjentów powyżej 4. roku życia, jednak wielu klinicystów uważa, że terapię powinno podawać się zaraz po wykryciu pierwszych objawów ciężkiej wrodzonej dystrofii siatkówki. Pojawiają się one, w formie oczopląsu wczesnoniemowlęcego w drugim miesiącu życia i to już sygnalizuje daleko idące zmiany zwyrodnieniowe siatkówki. Gdybyśmy mogli leczyć niemowlęta w pierwszych miesiącach życia, moglibyśmy oczekiwać znacznie lepszych efektów. Być może wczesne zastosowanie terapii genowej dałoby szanse na zachowanie niemal prawidłowego widzenia, bo zadziałamy na znacznie wcześniejszym etapie zwyrodnienia i zniszczenia siatkówki. Natomiast dla pacjentów starszych, terapia genowa jest obroną przed całkowitą ślepotą. Zachowanie funkcjonalności i samodzielności funkcjonowania wzrokowego jest niezwykle ważną sprawą. Myślę tutaj również o konsekwencjach społecznych ciężkiej wrodzonej dystrofii siatkówki. Terapia genowa kosztuje ok. 3 mln złotych za dwie dawki do leczenia dwojga oczu pacjenta. Natomiast, jeśli faktycznie mówimy o 20 chorych w kraju z rozpoznaniem ciężkiej wrodzonej dystrofii siatkówki, którzy docelowo przy prowadzeniu szerokiej diagnostyki mogliby się do tego leczenia kwalifikować, to wydaje się, że koszt ok. 60 mln złotych byłby inwestycją w zachowanie widzenia tych pacjentów. Jestem przekonany, że Fundusz Medyczny może stworzyć możliwość refundowania terapii genowej voretigene neparvovec w 2021 r., a Ministerstwo Zdrowia wynegocjować niższe ceny terapii.

*Dr Aleksandra Kucharczyk, Klinika Chorób Wewnętrznych,  
Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej,  
Wojskowy Instytut Medyczny*

Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy (HAE) to rzadka choroba, która manifestuje się występowaniem obrzęków o różnej lokalizacji i różnej częstości ich występowania. Obrzęk gardła lub krtani wiąże się z wysokim ryzykiem zgonu, sięgającym w przypadku braku leczenia 30%. Szacuje się, że około 50% pacjentów doświadczy w swoim życiu przynajmniej jednego ataku z obrzękiem krtani. W tej chwili grupa ok. 300 pacjentów z obrzękiem naczynioruchowym w Polsce ma dostęp refundacyjny do leków doraźnych, czyli takich, które są podawane, kiedy ten obrzęk wystąpi. W Polsce ogółem jest ok. 400 zdiagnozowanych chorych na HAE. O ile na świecie wskazaniem do leczenia obrzęku jest każdy obrzęk, który się pojawia, to w Polsce leki refundowane są wyłącznie dla tych pacjentów, którzy mają ciężkie obrzęki, dotyczące jamy brzusznej, krtani lub okolic skóry bliskich krtani. Takie obrzęki, które w pojęciu płatnika publicznego miałyby zagrażać życiu pacjenta. Życie od obrzęku do obrzęku jest dla pacjentów bardzo trudne i powoduje szereg wykluczeń społecznych. Ci pacjenci nie mogą normalnie funkcjonować. Na świecie standardem jest stosowanie profilaktyki długoterminowej. Pierwszym zarejestrowanym w Unii Europejskiej lekiem w profilaktyce obrzęku naczynioruchowego jest inhibitor kalikreiny - lanadelumab. HAE polega na tym, że pacjenci nie mają białka c1 inhibitora i w związku z tym dochodzi do wzrostu bradykininy, właśnie na ścieżce aktywacji kalikreiny i to ona bezpośrednio wywołuje obrzęk. Jednym z punktów uchwytu dla lanadelumabu jest aktywator kalikreiny. Przeciwciało monoklonalne wychwytuje aktywną kalikreinę z krwi, jest bardzo bezpieczne, podawane co dwa tygodnie. Jest to przeciwciało w pełni ludzkie, więc bezpieczeństwo leczenia jest bardzo duże. Pacjenci są uczeni, aby samodzielnie sobie podawać ten lek w domu. Jeśli chory ma dostęp do leku to praktycznie żyje normalnie. Mniej więcej 90% pacjentów od pierwszej dawki leku nie miewa obrzęków. Lanadelumab jest zalecany przez standardy kliniczne w profilaktyce, zapobiegając występowaniu obrzęków naczynioruchowych. Życie człowieka, które do tej pory było bardzo ograniczone, staje się normalne. Tych pacjentów jest ok. 40 w Polsce. W ciągu





roku około dwóch z nich umiera z powodu obrzęku naczynioworuchowego albo rozpoznanego albo w momencie zgonu jeszcze nierozpoznanego. Pacjenci to ludzie młodzi, chcący prowadzić aktywne życie, założyć rodzinę, normalnie funkcjonować.

***Dr Justyna Milczewska, Centrum Leczenia Mukowiscydozy,  
SZPZOZ im. Dzieci Warszawy w Dziekanowie Leśnym,  
Klinika i Zakład Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka***



Dotychczas mukowiscydozę leczono wyłącznie objawowo, jednak w 2012 r. zarejestrowano pierwszy lek, który ma na celu leczenie przyczynowe – korektę budowy i funkcji białka CFTR, którego nieprawidłowości leżą u podstaw choroby. W listopadzie 2020 r. Ministerstwo Zdrowia zrefundowało iwakaftor w ramach programu lekowego NFZ. Modulatory białka CFTR (ang. cystic fibrosis transmembrane conductance regulator, błonowy regulator przewodnictwa) mają spektakularne działanie, jeśli chodzi o leczenie przyczynowe mukowiscydozy. Terapia iwakaftorem dotyczy jednak bardzo wąskiej, kilkunastoosobowej grupy pacjentów, u których mutacje są wskazaniem do leczenia tym lekiem. Obecnie klinicyści i pacjenci czekają na refundację preparatu, który jest kombinacją trzech modulatorów białka CFTR: iwakaftoru, tezaftoru i eleksaftoru. Preparat został zarejestrowany w Unii Europejskiej w sierpniu 2020 r. Na podstawie genotypów pacjentów żyjących w Polsce możemy stwierdzić, że preparat ten powinien być zastosowany u ok. 80-90 proc. chorych. Na podstawie wyników badań klinicznych, a także pojedynczych pacjentów, którzy otrzymali tę terapię, obserwujemy spektakularne efekty. Nowy trójskładnikowy preparat przyjmowany wraz z iwakaftorem skutecznie poprawiał czynność płuc. Refundacja kolejnego leku zapewniłaby bardzo innowacyjne leczenie i spektakularne efekty u prawie całej populacji młodych pacjentów. Poprawa rokowania i przeżycia, jeszcze nawet przed wprowadzeniem modulatorów białka CFTR, między innymi dzięki temu, że ośrodki pediatryczne funkcjonują coraz lepiej, powoduje, że mamy więcej dorosłych z mukowiscydozą. Z każdym rokiem ich odsetek jest coraz większy. Ośrodki dla dorosłych oczywiście są, ale jest ich niedostateczna liczba. Dodatkowo, nie dysponują one infrastrukturą, która zapewniałaby izolację pacjentów, co jest bardzo ważne, ponieważ zapobiega zakażeniom krzyżowym, co bezpośrednio wpływa na jakość i długość życia. Ośrodki dla dorosłych nie dysponują zespołami wielodyscyplinarnymi, składającymi się z lekarzy, dietetyków, fizjoterapeutów, psychologów oraz wyspecjalizowanych pielęgniarek. Już dawno zostało to udowodnione, że taka organizacja wpływa na jakość opieki nad pacjentami.

***Prof. Tomasz Stompór, Kierownik Katedry Chorób  
Wewnętrznych oraz Kliniki Nefrologii,  
Hipertensjologii i Chorób Wewnętrznych  
Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w  
Olsztynie***



Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek (ADPKD) występuje u jednej na 10 tys. osób. Są to chorzy, którzy stanowią od 7 do 10% ogółu pacjentów dializowanych. To oznacza, że taki odsetek chorych z ADPKD ma przeszczepioną nerkę, bo są to pacjenci, którzy we wczesnych okresie życia wchodzi w schyłkową

niewydolność nerek. U nich częściej są przeszczepiane nerki niż u pacjentów z cukrzycą. W Polsce jest zatem dializowanych ok. 2 tys. pacjentów z ADPKD i co najmniej drugie tyle po transplantacji. Dla tych pacjentów leczenia do niedawna nie było; to o czym mówię to tzw. terapia nerkozastępcza, a więc terapia dla chorych, którzy nerki już „stracili”. Natomiast ci pacjenci reprezentują rodziny, jest to choroba autosomalnie dominująca, czyli za każdym takim pacjentem stoją 3-4 osoby z wielotorbielowatością, którzy są w różnych stadiach przewlekłej choroby nerek. W związku z tym możemy śmiało mówić o potencjalnej grupie, która mogłaby otrzymać leczenie. Ona mogłaby liczyć nawet 10 tys. pacjentów. W tej chorobie mamy kryteria obrazowe, praktycznie badań genetycznych nie wykonujemy albo wykonujemy wówczas, jeżeli bardzo młody pacjent, członek rodziny chciałby zostać dawcą nerki dla swojego krewnego. Jeżeli w określonym wieku mamy określoną liczbę torbieli nerek u pacjenta z wywiadem rodzinnym, to możemy autosomalną dominującą wielotorbielowatość nerek rozpoznać z bliską 100% czułością i swoistością. Co jest istotą problemu? Otóż nerki, które mają przeciętnie w osi długiej ok. 10-11 cm, u pacjentów z ADPKD mogą mieć wielkość nawet 25-30 cm. Nerki się powiększają, nie zawsze symetrycznie, ale zawsze obie. W związku z tym uciskają na sąsiadujące narządy jamy brzusznej i rozwija się ich niewydolność (zwykle wymagająca dializy lub transplantacji pomiędzy 30 – 40 rokiem życia). Czy mamy terapię? Dotychczas podstawą leczenia była tzw. niespecyficzna terapia nefroprotekcyjna, czyli blokowanie osi renina-angiotensyna-aldosteron za pomocą inhibitorów konwertazy i sartanów. Aktualnie zalecaną terapią jest stosowanie innowacyjnego leku tolwaptanu - blokera receptorów dla hormonu antydiuretycznego (ADH, wazopresyny). Okazuje się, że pompowanie płynu do torbieli, który jest odpowiedzialny za stopniowe powiększanie się torbieli i niszczenie mięszu nerkowego jest zależne od ADH i blokowanie tego hormonu pozwala zahamować rozrastanie się torbieli. I tym samym istotnie spowalnia progresję niewydolności. Tolwaptan w badaniach klinicznych pozwolił na spowolnienie tempa rozwoju choroby. Oznacza to, że pacjenci podczas tej terapii mogą rozpocząć dializy czy wejść w stadium schyłkowe niewydolności nerek ok. 6 - 8 lat później. To jest wymiar sukcesu terapeutycznego.

***Dr Piotr Gastoł, Kierownik Kliniki Urologii Dziecięcej w Instytucie "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka",  
Konsultant Krajowy w dziedzinie urologii dziecięcej***



Przepuklina oponowo-rdzeniowa prowadzi do szeregu następstw nie tylko w układzie nerwowym, lecz także w innych narządach, np. układzie ruchu czy moczowym. Skutkiem zaburzeń unerwienia wynikającym z przepukliny oponowo-rdzeniowej są zaburzenia czynności pęcherza. Mogą one przybrać różne formy. Pęcherz może generować wysokie ciśnienie w fazie gromadzenia moczu, co prowadzić może do powstania wodonercza. Z drugiej strony może nie generować wydolnego skurczu, co skutkuje zaleganiem moczu po mikcji i prowadzi do zakażeń układu moczowego. Wysokie ciśnienie, zaleganie moczu oraz wynikające z tego zakażenia układu moczowego prowadzą do przewlekłej niewydolności nerek. To grozi nie tylko zdrowiu, ale i życiu dziecka z wrodzonym rozszczepem kręgosłupa i pęcherzem neurogennym. Tak naprawdę pacjent z przepukliną oponowo-rdzeniową początkowo będąc pacjentem neurochirurgicznym, potem praktycznie na całe życie staje się pacjentem urologicznym. Naszą rolą jest chronienie funkcji układu moczowego - nerek i pęcherza moczowego. Najlepszą formą, żeby do tego dojść jest odtworzenie prawidłowego cyklu pęcherzowego, czyli opróżnianie pęcherza moczowego mniej więcej co dwie, trzy godziny, co prowadzi do zachowania prawidłowej funkcji nerek. Cewnikowanie nam to umożliwia. Niezbędny jest cewnik – wyrób medyczny

wydawany na zlecenie. W Polsce dostępne są dla dzieci cewniki starszego typu, sztywne, suche i plastikowe, które mogą powodować dyskomfort, czasami uraz czy uszkodzenie cewki moczowej. Pacjenci często odmawiają cewnikowania czy opóźniają jego rozpoczęcie, bo wiąże się z bólem i urazami. Natomiast cewniki hydrofilowe, które są giętkie, nawilżone i sterylne, umożliwiające gładkie wprowadzanie do cewki i są chętnie stosowane przez dzieci i młodzież nie są refinansowane. Umożliwiają im również bycie samodzielnymi i zapewniają komfort oraz intymność poprzez samocewnikowanie. Naszym zadaniem jest stworzenie warunków, żeby w ramach refundacji publicznej wyrobów medycznych dać pacjentom wybór i dostęp do wszystkich cewników dostępnych na rynku. W dostępie do zalecanej opieki urologicznej dla, i tak już cierpiących, pacjentów nie powinno być bariery finansowej. Pacjent powinien mieć możliwość doboru cewnika do swoich warunków i preferencji. Rodzic nie może ponosić dodatkowych kosztów za cewniki hydrofilowe, ponieważ dzieci z wrodzonym rozszczepem kręgosłupa i tak już wymagają dużego wysiłku nie tylko fizycznego i psychicznego ze strony opiekunów, lecz także finansowego. Są to często pacjenci na wózkach inwalidzkich, potrzebujący rehabilitacji leczniczej i pomocy psychologicznej, leczenia ortopedycznego, neurologicznego i gastrologicznego. W Polsce wymaga cewnikowania ok. 2,5 tys. dzieci i młodzieży z rozszczepem kręgosłupa i pęcherzem neurogenym. Powinniśmy dążyć, do tego, aby cewniki hydrofilowe były dostępne dla ok. 1 tys. tych chorych.

*Prof. Krzysztof Giannopoulos, Kierownik Zakładu Hematoonkologii Doświadczalnej UM w Lublinie, Kierownik Oddziału Hematologicznego Centrum Onkologii Ziemi Lubelskiej*



W zakresie terapii szpiczaka plazmocytoowego Ministerstwo Zdrowia w 2019 r. zrefundowało dwa nowe leki w terapii pacjentów nawrotowych. W związku z tym pojawia się obecnie potrzeba refundacji nowych terapii w pierwszej linii. Zgodnie ze standardami ESMO powinniśmy optymalizować leczenie w pierwszej linii. Może to być daratumumab dołączany do schematu VTD, a później po przeszczepieniu podawany lenalidomid w podtrzymywaniu. To są schematy o udowodnionej skuteczności. Zmniejszone jest ryzyko progresji o 50% w przypadku podania daratumumabu, natomiast lenalidomid w podtrzymywaniu przedłuża przeżycie. Lenalidomid w połączeniu ze sterydami, czyli schemat RD, stosowany w pierwszej linii, jest schematem w pełni doustnym. Grupa pacjentów w nawrocie też wymaga uzupełnień. I te uzupełnienia mogą dotyczyć optymalizacji istniejących programów lekowych. Zgłaszaliśmy do Ministra Zdrowia prośbę o rewizję programu karfilzomib-lenalidomid-dexametazon. Tam grupa pacjentów jest dość ograniczona, bo to są chorzy kwalifikujący się do przeszczepienia. Chcielibyśmy, żeby to leczenie pomostowe mogło być szerzej oferowane. Należy wspomnieć również o toczących się procesach refundacyjnych. Pierwszy dotyczy problemu pacjentów opornych na leki immunomodulujące. Tą oporność, tak naprawdę nabiera każdy pacjent, bo to jest leczenie do progresji, czyli w pewnym momencie pacjent przestaje reagować na leki immunomodulujące. Jest to największe wyzwanie w leczeniu chorych na szpiczaka plazmocytoowego. Jeden ze schematów, który powinien być zrefundowany w tej grupie pacjentów, to schemat dwulekowy: karfilzomib - deksametazon. Należy jeszcze pamiętać podejmując decyzje refundacyjne o grupie pacjentów w pewien sposób naznaczonej genetycznie do gorszego przebiegu choroby. To są pacjenci wysokiego ryzyka cytogenetycznego, którzy mają najgorsze rokowanie. Jeden ze schematów terapeutycznych w pełni doustny, schemat trójlekowy iksazomib-lenalidomid-

deksametazon jest schematem unikalnym, dlatego, że niweluje negatywne rokowanie związane z wysokim ryzykiem cytogenetyczne. To jest też schemat dla pacjentów nawrotowych.

Chciałbym również poprzeć wypowiedź pani prof. Ewy Lech-Marańdy w zakresie dostosowywania naszych działań do realiów pandemii COVID-19. Bardzo ważnym jest funkcjonowanie ośrodków hematologicznych bez zakłóceń. Choroby hematologiczne, nowotwory hematologiczne to nie jest przeciwwskazanie do szczepienia przeciwko COVID-19. To jest wskazanie do szczepienia. Tak naprawdę przede wszystkim powinni być zabezpieczeni pacjenci przed leczeniem, a jeśli są w trakcie leczenia czy też w remisji po leczeniu, to również powinni otrzymywać szczepienie. Jako eksperci podpisujemy się pod tym apelem, żeby chorych hematologicznych dołączyć do grupy pacjentów, która mogłaby być zaszczepiona jak najszybciej. Jednocześnie w decyzjach refundacyjnych powinniśmy promować doustne formy podania terapii przeciwnowotworowych. Terapia doustna ogranicza hospitalizację i ma szczególne znaczenie w czasie pandemii. Należy chronić chorych przed narażeniem na kontakt z osobami, które mogą być źródłem infekcji, dlatego tak ważna jest możliwość leczenia ambulatoryjnego i w warunkach domowych. Wiemy, że nasi pacjenci mają czy mogą mieć niekorzystny przebieg choroby COVID-19. W ostatnich tygodniach zostało to udowodnione - mamy wyniki badań międzynarodowych podsumowujące, jak wygląda przebieg koronawirusa u chorych na szpiczaka plazmocytozy. Niestety ten przebieg jest dramatyczny i obciążony nawet 30% - 60% śmiertelnością.

**Minister Sławomir Gadomski,**  
**Podsekretarz Stanu w Ministerstwie**  
**Zdrowia**

Plan dla Chorób Rzadkich jest planem operacyjnym i zawiera 37 zadań, które zostaną zrealizowane w latach 2021-2023. W tym czasie zdecydowanie poprawi się sytuacja pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce. To konkretny harmonogram działań z podaniem źródła finansowania. Koszty wprowadzenia Planu szacuje się na ponad 90 mln zł, natomiast na leki zostanie



przeznaczonych 750 mln zł rocznie z Funduszu Medycznego. Dodatkowe środki przekaże także Narodowy Fundusz Zdrowia, który zacznie finansować nowe genetyczne metody diagnostyczne. Na ten cel ma zostać przekazane od 30 do 50 mln zł. Plan dla Chorób Rzadkich został złożony 26 lutego 2021 r. do Kancelarii Premiera Rady Ministrów z wnioskiem o wpisanie do wykazu prac rządu. - Plan dla Chorób Rzadkich zakłada zmiany w sześciu obszarach: Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR); - Kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich; Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich; Rejestry Chorób Rzadkich; Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką; Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”.

Z mojej perspektywy w Planie dla Chorób Rzadkich na szczególną uwagę zasługują dwa obszary. Pierwszy z nich, to stworzenie ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR), które przejmą ciężar odpowiedzialności oraz koordynację opieki nad chorymi z chorobami rzadkimi. Drugim obszarem, który jest dla mnie niezwykle ważny jest diagnostyka genetyczna. Z jednej strony środki inwestycyjne na poprawę infrastruktury w tym obszarze, a z drugiej strony ogromne wyzwanie dla wprowadzenia i taryfikacji nowych procedur w tym zakresie. Określiłmy już pewien katalog zmian, ale przed nami



jeszcze cała ścieżka dojścia do tego. Muszą zostać przeprowadzone analizy Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, w celu wydania rekomendacji oraz wprowadzenia tych zmian w wykazie świadczeń gwarantowanych. Mam nadzieję, że zarówno dzięki tak dużemu zaangażowaniu ekspertów, które było widoczne podczas tworzenia planu, jak i silnej determinacji pracowników Ministerstwa Zdrowia, AOTMIT-u, Narodowego Funduszu Zdrowia uda nam się w terminie te zadania zrealizować. Co bardzo ważne, Plan dla Chorób Rzadkich jest planem operacyjnym, z którego wynika kto, co i w jakim terminie ma zrobić, zdefiniowano także, z jakiego budżetu będą finansowane określone zadania. Zostały wskazane osoby lub środowiska współpracujące przy realizacji Planu. W szczególności z dużą nadzieją patrzę na środowiska pacjenckie, które w tym projekcie mają swoje odpowiedzialności. Wierzę w to, że Plan jest drogowskazem, który w jasny sposób będzie mógł być monitorowany. Umożliwi to raportowanie opinii publicznej, ekspertom i pacjentom, na jakim etapie realizacji tego planu jesteśmy.

W marcu 2020 r. Minister Zdrowia powołał zespół do spraw opracowania szczegółowych rozwiązań istotnych w obszarze chorób rzadkich. W prace zespołu zostali zaangażowani wybitni specjaliści i eksperci z wiodących ośrodków w Polsce, przedstawiciele organizacji pacjentów oraz przedstawiciele Ministerstwa Zdrowia oraz wybranych jednostek podległych. Był to trudny czas, a wielu członków zespołu miało ogrom obowiązków związanych z pandemią. Bardzo serdecznie chciałbym tym osobom podziękować. Chcę podziękować przede wszystkim pani prof. Krystynie Chrzanowskiej, która nie tylko koordynowała prace nad Planem, lecz także była twórcą obszaru związanego z ośrodkami eksperckimi dla chorób rzadkich. Pani prof. była również zaangażowana w zagadnienia związane z poprawą diagnostyki chorób rzadkich, zwłaszcza w zakresie diagnostyki genetycznej. Podziękowania kieruję dla pani prof. Anny Latos-Bieleńskiej, która wzięła odpowiedzialność za przygotowanie zadań i założeń dla rejestrów chorób rzadkich. Podziękowania należą się również pani prof. Annie Kosterze-Pruszczyk, która koordynowała obszar paszportu pacjenta z chorobą rzadką. Dziękuję przedstawicielom pacjentów, którzy koordynowali działania związane przede wszystkim z platformą informacyjną. Bardzo dziękuję Panu Stanisławowi Maćkowiakowi oraz śp. panu Mirosławowi Zielińskiemu, który niestety nie doczekał finału prac. Dziękuję panu dr. hab. Maciejowi Niewadzie za koordynację obszaru terapii lekowych.

O terapiach lekowych dużo więcej w najbliższym czasie powie pan Minister Miłkowski. Warto zauważyć, że w terapiach lekowych w obszarze chorób rzadkich nie tylko liczymy na Plan, lecz także na inne możliwości, które się pojawiły, a w szczególności Fundusz Medyczny. Mam nadzieję, że technologie lekowe o wysokim poziomie innowacyjności oraz o wysokiej wartości klinicznej będą finansowane z Funduszu Medycznego. 26 lutego 2021 r. Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji przekazała Ministrowi Zdrowia pierwszy wykaz technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności. Myślę, że w niedługim czasie będziemy w ministerstwie we współpracy z Agencją prezentować ostateczny kształt tego wykazu. To nie koniec działań związanych z poprawą dostępu do nowych terapii dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Agencja Badań Medycznych (ABM) przeznaczyła 100 mln zł na projekty dotyczące opracowania nowych procedur terapeutycznych w obszarze chorób rzadkich w ramach prowadzonych niekomercyjnych badań klinicznych. Dzięki wsparciu ABM zwiększy się dostęp pacjentów do kompleksowej, wielospecjalistycznej, a przede wszystkim innowacyjnej diagnostyki i terapii.

*Joanna Parkitna, Dyrektor Wydziału Oceny  
Technologii Medycznych w Agencji Oceny Technologii  
Medycznych i Taryfikacji*



26 lutego 2021 r. Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji przekazała Ministrowi Zdrowia pierwszy wykaz technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności. Zgodnie z ustawą o Funduszu Medycznym, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji została zobowiązana do stałego monitorowania nowo rejestrowanych technologii lekowych, stosowanych w onkologii lub chorobach rzadkich. Agencja dokonała oceny innowacyjności terapii m.in. w oparciu o takie kryteria jak: siła interwencji (ocena wartości dodanej w zakresie skuteczności klinicznej i profilu bezpieczeństwa względem dostępnej opcji terapeutycznej), jakość danych naukowych, wielkość populacji docelowej, niezaspokojoną potrzebę zdrowotną oraz priorytety zdrowotne. Zawiera on jedenaście zbiorów nowych technologii lekowych, które będą miały szansę wejść w tryb uproszczonej oceny i ewentualnego finansowania. Dzięki temu będą mogły być szybciej dostępne dla pacjentów. Po przekazaniu przez AOTMiT pierwszego wykazu technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności Minister Zdrowia - po zasięgnięciu opinii Rady Przejrzystości, Rzecznika Praw Pacjenta oraz konsultantów krajowych z danej dziedziny medycyny - opublikuje listę technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności w Biuletynie Informacji Publicznej Agencji. Przeprowadzenie tego etapu da podstawę ministrowi zdrowia do poinformowania podmiotów odpowiedzialnych, których technologie lekowe znajdują się na liście, o możliwości złożenia wniosku o objęcie refundacją i ustalenie urzędowej ceny zbytu. Takie uproszczenie procedury ułatwi pacjentom dostęp do innowacyjnych technologii lekowych. Złożony przez podmiot wniosek umożliwi przeprowadzenie negocjacji podmiotu odpowiedzialnego z Komisją Ekonomiczną i wydanie przez ministra zdrowia decyzji o objęciu refundacją i ustaleniu urzędowej ceny zbytu dla danej technologii lekowej. Decyzja refundacyjna dla technologii o wysokim poziomie innowacyjności zostanie wydana na 2 lata. W tym czasie będzie dodatkowo badana skuteczność i bezpieczeństwo tych terapii, a pacjenci przyjmujący te leki zostaną objęci szczególnym monitoringiem. Mamy również dużo szybszy dostęp do terapii w ramach Ratunkowego Dostępu do Terapii Lekowych (RDTL). Decyzje o przyznaniu pacjentowi dostępu do ratunkowych technologii lekowych w tej chwili spoczywają w rękach lekarzy prowadzących oraz szpitali. Zdecydowanie skraca to kwestie proceduralne i czasu na podjęcie decyzji o włączeniu pacjenta do takiej terapii. W tej chwili czekamy na publikację rekomendacji Prezesa AOTMiT w zakresie leku axicabtagene ciloleucel, natomiast lek tisagenlecleucel otrzymał negatywną rekomendację. To może brzmieć niezbyt optymistycznie dla chorych na choroby rzadkie, ale proszę zwrócić uwagę, że Prezes Agencji wskazuje na istotność problemu zdrowotnego oraz wstępne wyniki badań i proponuje, aby ewentualna decyzja o objęciu terapią w obydwu wskazaniach była podjęta pod warunkiem znaczącego obniżenia ceny oraz określonych warunków refundacyjnych. Czekamy również na opinię dotyczącą ewentualnej refundacji preparatu, który jest kombinacją trzech modulatorów białka CFTR: iwakaftoru, tezakaftoru i eleksakaftoru w imporcie docelowym. Bardzo się cieszę, że AOTMiT mógł wydać pozytywną decyzję w zakresie badań przesiewowych w kierunku SMA.

***Prof. Paweł Kowal, Poseł na Sejm RP***

Podczas dzisiejszej debaty, której mogłem przysłuchiwać się w całości miałem poczucie satysfakcji. Sam fakt, że w Funduszu Medycznym znalazł się element chorób rzadkich, odczuwam jako pewien sukces naszej inicjatywy, bo wskazywaliśmy, że temat chorób rzadkich może zaistnieć ponad podziałami politycznymi. Choroby rzadkie mamy w Planie na Rzecz Chorób Rzadkich, Funduszu Medycznym oraz jako priorytet na poziomie europejskim. Różni liderzy opinii zaczęli interesować się sprawą chorób rzadkich. Postacie, które w różny sposób komunikują się publicznie, zaczynają dużo mówić na temat chorób rzadkich i to jest kolejny nowy fakt. Możemy zrobić wspólne posiedzenie komisji sejmowych. Już kilkakrotnie o tym rozmawialiśmy. Możemy rozpocząć działania, jeśli chodzi o Europejską Unię Zdrowia. Widziałem, że tę naszą ideę podchwyciła Fundacja Eisenhowera. Myślę, że trzeba dołożyć do Funduszu Medycznego także Centrum Badawcze, dotyczące medycyny personalizowanej. W kontekście chorób rzadkich to mogłoby mieć duże zastosowanie. Chciałbym zgłosić jeszcze jeden postulat, abyśmy zrobili spotkanie dotyczące Europejskiej Unii Zdrowia, bo w ten sposób będziemy mogli rozmawiać szerzej i podnieść kwestie ważne dzisiaj, z czego za kilka lat, być może wyniknie coś z czego będziemy dumni i wyniknie dużo dobra.

***Krystyna Wechmann, Członkini Narodowej Rady Rozwoju ds. Ochrony Zdrowia przy Prezydencie RP, Prezes Polskiej Koalicji Pacjentów Onkologicznych***

Bardzo się cieszę, że temat chorób rzadkich został podjęty. Bardzo cieszę, że choroby rzadkie traktowane są priorytetowo oraz ponad podziałami politycznymi. Dążenie do wspólnej debaty jest budujące dla pacjentów, bo choroby rzadkie to są również trudne decyzje ekonomiczne, zwłaszcza, kiedy chcemy leczyć chorych kosztownymi terapiami. Jeśli chodzi o medycynę personalizowaną, to Polska zajęła 26 miejsce na 30 europejskich krajów w Indeksie Medycyny Personalizowanej 2020. To dalekie miejsce, świadczące o tym, że mamy wiele do zrobienia. Przed nami wyzwanie, aby znaleźć się chociaż pośrodku tego rankingu. W życie wchodzi Fundusz Medyczny, gdzie w składzie Rady jest dwóch przedstawicieli organizacji pacjentów. Również powołana Narodowa Rada Rozwoju ds. Ochrony Zdrowia przy Prezydencie RP z całą pewnością pochyli się nad problemem chorób rzadkich. Jako Polska Koalicja Pacjentów Onkologicznych współpracujemy i rozmawiamy z Panem Ministrem Maciejem Miłkowskim oraz Panem Ministrem Sławomirem Gadomskim. Tak jak powiedziałam, te wszystkie wspólne działania spowodują pozytywne efekty, zarówno w zakresie optymalizacji modeli opieki, jak i refundacji nowych terapii. Będziemy się starać, aby rozwijać nie tylko badania diagnostyczne, badania przesiewowe, ale żeby też postawić na rehabilitację leczniczą i wsparcie psychologiczne chorych na choroby rzadkie. Przyłączam się do podziękowań dla Zespołu opracowującego Plan dla Chorób Rzadkich. Patrząc z perspektywy pacjenta, myślę że nie może być lepszej wiadomości, że taki Plan wchodzi w życie. Jeśli faktycznie jego założenia będą zrealizowane, to Plan przysłuży się niesamowicie pacjentom. Jeszcze raz dziękuję



organizatorom za dzisiejszą debatę, bo wszystkie spotkania w ramach Medycznej Racji Stanu są szalenie merytoryczne i prowadzą do proponowania rozwiązań.

***Dr n. med. Michał Sutkowski, Członek Narodowej Rady Rozwoju ds. Ochrony Zdrowia przy Prezydencie RP, Rzecznik Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce, MRS***



Fundusz Medyczny, jako inicjatywa Pana Prezydenta RP, nazywany jest często „oknem dla chorób rzadkich”, a także „funduszem ratunkowym”. To „okno ratunkowe” kojarzy mi się niewątpliwie z małym dzieckiem. Co prawda dzieckiem przez niektórych niechcianym, ale pomoże wielu pacjentom z chorobami rzadkimi. Fundusz Medyczny spotyka się z aprobatą nas - lekarzy i jest pojmowany holistycznie przez decydentów. Inicjatywa Pana Prezydenta mnie bardzo raduje. Jak Państwo wiedzą działa on od 26 listopada 2020 r. i został przegłosowany w Sejmie zdecydowaną większością głosów poselskich (444 posłów głosowało za). Fundusz Medyczny ma stać się również „bankiem dla chorób rzadkich” i nie wyobrażam sobie, żebyśmy na tym etapie zainteresowania społecznego nie mieli możliwości finansowania go. Chciałbym zwrócić uwagę na to, że jest podzielony na cztery subfundusze. Jednym z nich jest fundusz terapeutyczno-innowacyjny, który nas najbardziej interesuje. Ten subfundusz będzie wykorzystywany w finansowaniu leków w terapii chorób rzadkich. Chciałbym jeszcze powiedzieć, że Fundusz Medyczny jest inicjatywą ponad podziałami, ale również ponad kalendarzem wyborczym, bowiem jego finansowanie zaplanowane jest na 10 lat, co jest bardzo istotne. Myślę, że po rozpoczęciu prac w ramach Planu dla Chorób Rzadkich, o których mówił Pan Minister Gadowski, będzie można tylko uszczegółowić, wszystkie zadania, które Fundusz Medyczny poniesie, bo przecież po to, tak naprawdę został stworzony. Jednocześnie mam wrażenie, że uruchomiliśmy lawinę dobrych zjawisk albo jesteśmy dobrym duchem tej lawiny, która się dzieje. Ze swojej strony chciałem dodać, że my, jako społeczne ciało doradcze, mamy wrażenie, że grupa ludzi, która dzisiaj jest w Radzie ds. Ochrony Zdrowia, łącznie oczywiście z Panem Prezydentem RP Andrzejem Dudą, z obecnością Pana Ministra Adama Niedzielskiego, znajdzie bardzo podatny grunt do naszych rozmów. Możemy tylko żałować, że Pan Prezydent nie ma tak wielu narzędzi legislacyjnych, jak byśmy chcieli. Jak Państwo wiedzą w Pałacu Prezydenckim nie koncertują się sprawy dotyczące *stricte* zdrowia, ale oczywiście jako pierwszy obywatel Pan Prezydent ma możliwość inicjowania wielu tego typu działań. Wydaje się, że Fundusz Medyczny jest istotnym elementem i będzie wspierał kompleksową diagnostykę i leczenie chorych na choroby rzadkie, i onkologiczne.

***Minister Grzegorz Błazewicz, Zastępca Rzecznika Praw Pacjenta***



Wszyscy zdajemy sobie sprawę, że choroby rzadkie są ogromnym wyzwaniem dla systemu opieki zdrowotnej. Na przestrzeni lat powstały terapie, będące istotnym narzędziem w walce z tymi chorobami. Niektóre z nich znalazły się wśród tych finansowanych ze środków publicznych. Jest też część pacjentów, którzy uzyskali zgodę na indywidualną terapię ze środków publicznych. Istnieje jednak duża liczba pacjentów, którzy nie mogą liczyć na pokrycie przynajmniej części kosztów terapii. Występują więc nierówności w dostępie do leczenia, a zatem jest to niewątpliwie wyzwanie, które powinno być sukcesywnie



rozwiązywane. Od wielu lat w Polsce toczy się dyskusja, która rozwiąże problem finansowania w sposób trwały i zlikwiduje problem z dostępnością do terapii w chorobach rzadkich i ultraradkich. Panuje czasem wrażenie, że wysoki poziom ogólności, zmieniające się priorytety czy nieprzewidziane sytuacje, jak epidemia COVID-19, są przyczyną do nieustającego przesuwania w czasie ważnych decyzji systemowych akceptowalnych dla pacjentów. Na koniec chciałbym podkreślić, że mamy nadzieję na realną poprawę w tym zakresie. Każdy pacjent oczekuje świadczeń łatwo dostępnych, kompleksowych i wysokiej jakości. Wszystkie te elementy powinny być spełnione łącznie, abyśmy mogli mówić o satysfakcji z diagnostyki i leczenia chorób rzadkich.

***Mec. Piotr Mierzejewski, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy RPO, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w Biurze Rzecznika Praw Obywatelskich***



Z perspektywy Rzecznika Praw Obywatelskich (RPO) tematyka chorób rzadkich i ultraradkich jest ważna i znana. Jak doskonale wiemy, problem nie jest nowy. Problematyka chorób rzadkich sięga pamięci Pana Doktora Janusza Kochanowskiego, wtedy pierwsze takie wystąpienia powstawały i były kierowane do władz publicznych. Swojego rodzaju przełomem była kadencja Pani Profesor Lipowicz, kiedy to w 2013 r. zostało skierowane pierwsze, jak się okazało, a następnie jedno z wielu wystąpień do Ministra Zdrowia, w którym wskazano na konieczność wprowadzenia Planu dla Chorób Rzadkich, co wynikało także z zobowiązań narzuconych na państwa członkowskie przez Komisję Europejską. Po upływie 8 lat od pierwszego wystąpienia do dnia dzisiejszego problem ten nie został pozytywnie zakończony, tzn. Plan dla Chorób Rzadkich nie został wdrożony. W zakresie chorób rzadkich RPO nieustannie kontynuuje i podejmuje działania w różnych obszarach. Przede wszystkim jest to pomoc skierowana do konkretnych osób borykających się z problemem chorób rzadkich i ultraradkich. W tym przypadku Rzecznik przystępuje do postępowań sędowo-administracyjnych, których przedmiotem jest refundacja terapii w chorobach rzadkich i ultraradkich, próbując modyfikować ewentualne orzecznictwo oraz wzmacniać wyroki wydawane w pierwszej instancji przez wojewódzkie sądy administracyjne. Kolejna grupa, to działania skierowane do Ministra Zdrowia, czyli podejmowanie działań na rzecz określonej grupy pacjentów. Ponadto RPO kieruje wystąpienia problemowe dotyczące określonej grupy chorych. Jako przykład można wskazać ubiegłoroczne wystąpienie w obronie osób cierpiących na rozszczep kręgosłupa. W swoim wystąpieniu Rzecznik wskazał na to, że osoby te mają utrudniony dostęp do właściwych cewników. Mają zagwarantowane tylko 20 cewników hydrofilowych miesięcznie, tymczasem zapotrzebowanie jest na ok 200 sztuk (każdego dnia chory wymaga użycia ok. 5-6 cewników hydrofilowych). W ocenie RPO ci pacjenci powinni mieć dostęp do takiego rodzaju i takiej liczby cewników, które zapewnią im komfort w codziennym życiu. Poza tymi działaniami RPO utrzymuje kontakty ze środowiskiem organizacji zrzeszających pacjentów cierpiących na choroby rzadkie i ultraradkie. Niestety od roku z powodu pandemii kontakty te musiały ulec pewnemu ograniczeniu i przybrały formy konsultacji mailowych, telefonicznych czy za pomocą aplikacji internetowych. RPO przykłada dużą wagę do problemów środowiska osób z chorobami rzadkimi i ultraradkimi. Dzisiejsze spotkanie w ramach Medycznej Racji Stanu spowodowało, że Rzecznik wysłał 22 lutego 2021 r. kolejne wystąpienie do Ministra Zdrowia, w którym ponownie zaapelował o przyspieszenie prac nad wdrożeniem w życie Planu dla Chorób Rzadkich.

### ***Poseł Tomasz Latos, Przewodniczący Sejmowej Komisji Zdrowia***

Zakładałem, że w stosownym czasie, a taki właśnie nadchodzi, warto zorganizować Komisję Zdrowia poświęconą chorobom rzadkim. Deklaruję, że taki wniosek przestawię i zaproponuję na Prezydium Komisji Zdrowia w marcu lub w kwietniu 2021 r., w zależności od harmonogramu prac. Nie ukrywam, że mamy sporo zadań priorytetowych, które musimy teraz realizować. Także mówię o takich ruchomych terminach, gdyż warto rozmawiać, gdy będzie więcej decyzji ze strony resortu zdrowia, tak żeby strona rządowa była również gotowa i aby potem jak najmniej decyzji ewentualnie korygować. Temat chorób rzadkich jest bardzo trudny, od lat wymagający kompleksowych rozwiązań.



### ***Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, MRS***

W imieniu Medycznej Racji Stanu, chcę powiedzieć, że od samego początku pragnęliśmy rozszerzyć nasze działania z tematu onkologii na inne ważne dziedziny medycyny, takie jak choroby rzadkie, choroby metaboliczne czy choroby autoimmunologiczne. Wymagają one podobnych działań ze strony decydentów, czyli stworzenia strategii z odpowiednim finansowaniem, zgodnie z potrzebami pacjentów. Taki model organizacyjny, który został zawarty w Narodowej Strategii Onkologicznej jest bardzo kompatybilny z tym, co jest zapisane w Planie dla Chorób Rzadkich. Myślę, że dotychczasowe doświadczenia związane z Narodową Strategią Onkologiczną, a przede wszystkim z Krajową Siecią Onkologiczną pokazują, jak ważny jest model organizacyjny, gdzie stawia się przede wszystkim na opiekę kompleksową, koordynowaną i odpowiednie finansowanie tych działań. Cztery lata temu Medyczna Racja Stanu stworzyła „Tezy dla Zdrowia”, gdzie wyraźnie podkreśliliśmy choroby rzadkie. Mamy również Europejską Unię Zdrowia oraz Europejski Program Walki z Chorobami Nowotworowymi. W onkologii mówimy coraz częściej o chorobach rzadkich. Ze względu na postęp wiedzy i medycynę precyzyjną, ukierunkowaną na każdego pacjenta indywidualnie w oparciu o markery molekularne, nie leczymy już „jednego” raka piersi, płuca, jelita grubego, tylko pacjenta z konkretnymi mutacjami. Innymi słowy, rak piersi czy rak płuca będzie miał szereg podtypów molekularnych, które odpowiadają populacjom chorych na choroby rzadkie. Poszczególne nowotwory krwi z definicji są chorobami rzadkimi.



Mam nadzieję, że w ramach debat Medycznej Racji Stanu wyznaczycie kierunek pożądanych zmian, począwszy od decydentów, naukowców, lekarzy oraz pacjentów. Zbliżając się do Światowego Dnia Chorób Rzadkich, które w tym roku obchodzimy 28 lutego, można obwieścić filary dalszych działań w zakresie chorób rzadkich. Wiele elementów, które wyznaczycie dotyczy zmian organizacyjnych w ochronie zdrowia, które mają sprzyjać pacjentom. Traktowanie w sposób holistyczny pacjenta, od edukacji, poprzez prewencję, profilaktykę, leczenie i rehabilitację, jest jedynym właściwym kierunkiem zmian w ochronie zdrowia. Na to muszą być przeznaczone odpowiednie środki finansowe.

## 4. Wnioski i Rekomendacje

Wnioski	Rekomendacje
Pandemia Covid-19 prowadzi do utrudnionego dostępu chorych na choroby rzadkie do diagnostyki, terapii i rehabilitacji.	Każda placówka medyczna sprawująca opiekę nad pacjentami z chorobami rzadkimi i prowadząca ich terapię powinna mieć procedury i odpowiednie zasoby, aby prowadzić bezpieczną opiekę medyczną.
Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023 został złożony przez Ministra Zdrowia do Rady Ministrów.	Rekomendowane jest wdrożenie Planu w życie i rozpoczęcie realizacji założonych celów od kwietnia 2021 r.
Decyzje ministrów zdrowia w ostatnich paru latach znacząco poprawiły dostęp chorych na choroby rzadkie do skutecznego leczenia. Chorzy na chorobę Fabry’ego, rdzeniowy zanik mięśni, nowotwory krwi, akromegalię, chorobę Gauchera, hemofilię A i B u dzieci, mukowiscydozę otrzymali refundację nowych leków.	Dalej jednak wiele chorób rzadkich oczekuje na dostęp refundacyjny do zarejestrowanych w Unii Europejskiej leków. Powinno to zachodzić zarówno w ramach systemu refundacji (wykaz otwarty, katalog chemioterapii, programy lekowe), jak i w ramach Funduszu Medycznego i RDTL.
W Polsce nadal jest ograniczony i opóźniony dostęp do rejestrowanych w Unii Europejskiej terapii w chorobach rzadkich.	Rekomendowane jest skrócenie czasu oczekiwania na refundację publiczną w Polsce skutecznych leków stosowanych w chorobach rzadkich, od chwili ich rejestracji w Unii Europejskiej.
Fundusz Medyczny stwarza realne szanse na poprawę dostępu chorych na choroby rzadkie do nowych terapii.	Rekomendowane jest wprowadzenie do refundacji publicznej, jak największej liczby skutecznych leków stosowanych w chorobach rzadkich – zarówno tych o wysokim poziomie innowacyjności, jak i wysokiej wartości klinicznej oraz w ramach RDTL.
W Polsce do tej pory nie są refundowane produkty lecznicze terapii zaawansowanej (ATMP), takie jak terapie genowe, terapie komórkowe oraz terapie tkankowe.	Rekomendowana jest refundacja publiczna ATMP poprzez wykorzystanie Funduszu Medycznego oraz wprowadzanie na szerszą skalę instrumentów dzielenia ryzyka, opartych na efektach klinicznych i rejestrów medycznych mierzących te efekty.
Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) staje się wzorcowo diagnozowaną i leczoną chorobą w Polsce na tle Europy.	Rekomendowana jest refundacja terapii genowej onasemnogene abeparvovec w ramach Funduszu Medycznego i pełne wykorzystanie możliwości wczesnej terapii dzieci tym lekiem,

	dzięki wprowadzeniu od 2021 r. badania przesiewowego w kierunku SMA.
Dziedziczna dystrofia siatkówki dotyczy w Polsce aktualnie siedmiu chorych, u których terapia genowa może zahamować postępującą ślepotę.	Rekomendowana jest refundacja terapii genowej voretigene neparvovec w ramach Funduszu Medycznego.
Terapie komórkowe CAR-T są przełomem w terapii nowotworów krwi i stwarzają chorym szansę na przeżycie.	Rekomendowana jest refundacja publiczna dwóch terapii komórkowych CAR-T: tisagenlecleucel, stosowanej w leczeniu ostrej białaczki limfoblastycznej (ALL) i chłoniaka rozlanego z dużych komórek B (DLBCL) oraz axicabtagene ciloleucel, stosowanej w terapii chłoniaka rozlanego z dużych komórek B (DLBCL) i pierwotnego chłoniaka śródpiersia z dużych komórek B (PMBCL).
Dostęp do terapii szpiczaka plazmocytozowego wymaga poszerzenia o nowe leki i nowe wskazania refundacyjne dla obecnie refundowanych leków.	Rekomendowane jest wprowadzenie do refundacji icksazomibu i podskórnej postaci daratumumabu oraz poszerzenie wskazań dla karfilzomibu i lenalidomidu.
Dostęp do terapii przewlekłej białaczki limfocytowej wymaga poszerzenia o nowe wskazania refundacyjne dla obecnie refundowanych leków.	Rekomendowane jest poszerzenie refundacji wenetoklaksu w schemacie rocznej terapii z obinutuzumabem.
Dostęp do terapii chłoniaków wymaga poszerzenia o nowe wskazania refundacyjne dla obecnie refundowanych leków.	Rekomendowane jest rozszerzenie dostępu do ibrutynibu dla chorych z chłoniakiem z komórek płaszczą.
Terapia mukowiscydozy wymaga poszerzenia o skuteczny lek działający przyczynowo.	Rekomendowana jest refundacja preparatu złożonego z iwakaftoru, tezakaftoru i eleksakaftoru.
Obecnie ok. 300 chorych z wrodzonym obrzękiem naczyń ruchomym (HAE) ma dostęp refundacyjny do terapii doraźnej ciężkich postaci choroby.	Rekomendowana jest refundacja lanadelumabu w terapii profilaktycznej długoterminowej dla ok. 40 chorych z ciężkim przebiegiem wrodzonego obrzęku naczyń ruchomego.
Terapia autosomalnej dominującej wielotorbielowatości nerek do tej pory opierała się na inhibitorach konwertazy i sartanach. Aktualnie zalecaną terapią jest stosowanie blokera receptorów dla wazopresyny.	Rekomendowana jest refundacja tolwaptanu, który skutecznie opóźnia rozwój niewydolności nerek.
W Polsce wymaga cewnikowania ok. 2,5 tys. dzieci i młodzieży z chorobą rzadką -	Rekomendowana jest pełna refundacja publiczna cewników hydrofilowych dla dzieci i młodzieży, jako skuteczne leczenie dysfunkcji



rozszczepem kręgosłupa i pęcherzem neurogenym.	pęcherza moczowego oraz zapobieganie zakażeniom i niewydolności nerek.
Leczenie farmakologiczne choroby Wilsona trwa do końca życia, a jego przerwanie grozi nasileniem objawów choroby oraz śmiercią. 30% chorych rozwija nietolerancję na standardową terapię środkami chelatującymi.	Rekomendowana jest refundacja publiczna trientyny, która jest lepiej tolerowana i pozwala na kontynuację terapii.

## 5. Kluczowe informacje przygotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu z zakresu wybranych chorób rzadkich

### *Produkty Lecznicze Terapii Zaawansowanej*

Produkty lecznicze terapii zaawansowanej (ATMP) to leki stosowane u ludzi oparte na genach, komórkach lub tkankach. Stwarzają nowe możliwości leczenia chorób i urazów. ATMP można podzielić na trzy główne typy:

1. leki stosowane w terapii genowej: zawierają geny, które prowadzą do efektu terapeutycznego, profilaktycznego lub diagnostycznego. Działają poprzez wprowadzenie do organizmu „rekombinowanych” genów, zwykle w celu leczenia różnych chorób, w tym zaburzeń genetycznych, raka lub chorób przewlekłych. Rekombinowany gen to odcinek DNA, który jest tworzony w laboratorium, łącząc DNA z różnych źródeł;
2. leki do terapii komórkami somatycznymi: zawierają komórki lub tkanki, którymi manipulowano w celu zmiany ich cech biologicznych lub komórki lub tkanki nieprzeznaczone do wykorzystania w tych samych podstawowych funkcjach w organizmie. Mogą być używane do leczenia, diagnozowania lub zapobiegania chorobom;
3. leki wytwarzane metodami inżynierii tkankowej: zawierają komórki lub tkanki, które zostały zmodyfikowane w celu naprawy, regeneracji lub zastąpienia tkanki ludzkiej;

Ponadto niektóre ATMP mogą zawierać jeden lub więcej wyrobów medycznych stanowiących integralną część leku, które określa się jako połączone ATMP. Przykładem tego są komórki osadzone w biodegradowalnej macierzy lub rusztowaniu. Za ocenę jakości, bezpieczeństwa i skuteczności produktów leczniczych terapii zaawansowanej (ATMP) oraz śledzenie postępu naukowego w tej dziedzinie odpowiedzialny jest Komitet ds. Terapii Zaawansowanych (CAT) Europejskiej Agencji Leków (EMA).<sup>1</sup>

<sup>1</sup> <https://www.ema.europa.eu/en/human-regulatory/marketing-authorisation/advanced-therapies-marketing-authorisation>

## *Rdzeniowy zanik mięśni*

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA, spinal muscular atrophy) to rzadka, postępująca choroba nerwowo-mięśniowa, która nieleczona stanowi najczęstszą, genetycznie uwarunkowaną przyczynę śmierci niemowląt i małych dzieci. 50-60% chorych nigdy nie osiąga zdolności samodzielnego siedzenia, a bez leczenia nie dożywa drugiego roku życia. Rocznie w Polsce rodzi się około 50 dzieci z rdzeniowym zanikiem mięśni. Do czasu wprowadzenia leczenia farmakologicznego oraz nowoczesnych metod opieki oddechowej rdzeniowy zanik mięśni był najczęstszą genetyczną przyczyną śmierci dzieci do drugiego roku życia. Od ponad dwóch lat Ministerstwo Zdrowia refunduje przyczynową terapię nusinersenem w ramach programu lekowego „Leczenie rdzeniowego zaniku mięśni”, który objął leczeniem wszystkich chorych bez względu na wiek czy stopień zaawansowania choroby. W maju 2020 r. w Unii Europejskiej została zarejestrowana nowa opcja terapeutyczna w leczeniu SMA - terapia genowa, lek sierocy oraz produkt leczniczy terapii zaawansowanej: onasemnogen abeparrowek, który działa na bezpośrednią przyczynę choroby i jest podawany raz w życiu<sup>2,3,4</sup>. Zastosowanie terapii genowej daje możliwość zaspokojenia potrzeb pacjentów z SMA typu 1 leczonych przy użyciu dostępnych już leków.<sup>5</sup> W Polsce onasemnogen abeparrowek nie jest jeszcze refundowany, ale na świecie podano terapię genową ok. 1 tys. dzieci z rozpoznaniem SMA. W celu finansowania innowacyjnych terapii m.in. w chorobach rzadkich powstał Fundusz Medyczny, który stwarza możliwości na uzyskanie dostępu do terapii genowej w leczeniu SMA. Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) do końca lutego dokona przeglądu innowacyjnych terapii w chorobach rzadkich i nowotworach, co do których istnieje niezaspokojona potrzeba medyczna, siła dowodów naukowych, ściśle określona populacja pacjentów oraz realizacja priorytetów zdrowotnych państwa. Środowisko ekspertów klinicznych i pacjentów jest zgodne, że terapia genowa w SMA powinna być dostępna ze środków publicznych w ramach ustawy o Funduszu Medycznym, dzięki czemu zostaną wyrównane szanse pacjentów cierpiących na tę chorobę rzadką.

## *Dziedziczne dystrofie siatkówki*

Dziedziczne dystrofie siatkówki (IRD) należą do rzadkich chorób okulistycznych o podłożu genetycznym. IRD to heterogenna pod względem genetycznym i fenotypowym grupa chorób spowodowanych mutacją genów. W przebiegu IRD dochodzi do postępującej degeneracji fotoreceptorów znajdujących się w siatkówce oka co w następstwie doprowadza do zaburzenia widzenia nocnego lub postrzegania barw, a w dalszym etapie do znacznego upośledzenia widzenia czy do całkowitej utraty wzroku. Ze względu na różnice w przebiegu klinicznym wyróżnia się wiele rodzajów IRD, wśród których najczęściej występują: retinopatia barwnikowa (retinitis pigmentosa, RP), wrodzona ślepotą Lebera (Leber congenital amaurosis, LCA), dystrofia czopkowo pręcikowa (cone rod dystrophy, CRD), młodzieńcze zwyrodnienie plamki żółtej (juvenile macular degeneration, JMD), choroideremia (CHM).

Zidentyfikowano ponad 260 genów, których mutacje odpowiedzialne są za występowanie różnych rodzajów IRD. Jednym z genów, którego nieprawidłowe działanie przyczynia się do rozwoju IRD, jest RPE65. Mutacja genu RPE65 prowadzi do nieprawidłowego funkcjonowania lub obniżenia aktywności

<sup>2</sup> Mendell JR, et al. N Engl J Med. 2017. PMID: 29091557 Clinical Trial

<sup>3</sup> Lowes LP, et al. Pediatr Neurol. 2019 Sep;98:39-45.doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2019.05.005.

<sup>4</sup> Charakterystyka Produktu Leczniczego Zolgensma

<sup>5</sup> [https://www.ema.europa.eu/en/documents/assessment-report/zolgensma-epar-public-assessment-report\\_en.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/assessment-report/zolgensma-epar-public-assessment-report_en.pdf)

białka RPE65, a jej wystąpienie prowadzi do upośledzenia cyklu wzrokowego: do śmierci komórek nabłonka barwnikowego siatkówki, upośledzenia funkcji wzrokowej oraz widzenia funkcjonalnego z ostatecznym (ale opóźnionym) zwyrodnieniem komórek siatkówki.

Według danych z raportu sporządzonego w styczniu 2021 roku przez międzynarodowy portal Orphanet szacowana w skali świata chorobowość związana z RP i LCA wynosi odpowiednio 26,7/100 000 i 2,5/100 000 osób.<sup>6</sup> Występowanie mutacji RPE65 wśród pacjentów z RP jest szacowane na 2% , zaś z LCA 16%.<sup>7</sup> U większości pacjentów z domniemaną IRD można przeprowadzić testy genetyczne wykrywające odpowiednie mutacje, umożliwiające wykluczenie innych niż dziedziczne przyczyny występowania zaburzeń siatkówki. Testy genetyczne zwiększają poprawność i trafność postawionej diagnozy, umożliwiają ponadto określenie ryzyka dziedziczenia choroby u pacjenta i jego rodziny. W ostatnich latach nastąpił znaczny rozwój metod identyfikacji genetycznych przyczyn IRD. Mutację powodującą IRD można zidentyfikować u 60% do 80% pacjentów. Nie ma obecnie rozwiązania systemowego w postaci refundacji testów genetycznych.

Do niedawna nie było dostępnych żadnych opcji leczenia przyczynowego pacjentów z IRD. Nowością w leczeniu IRD jest pierwsza zatwierdzona w okulistyce terapia genowa. Wykorzystuje ona wektor w postaci adenowirusów do wprowadzenia właściwych sekwencji DNA, co umożliwi rekompensację defektów genetycznych. W konsekwencji w organizmie dochodzi do produkcji funkcjonalnego białka RPE65, co pozwala na prawidłowy przebieg cyklu wzrokowego. W 2018 roku Europejska Agencja ds. Leków (European Medicines Agency, EMA) zatwierdziła jednorazową terapię genową z zastosowaniem wektora woretygen neparwówek (voretigene neparvovec, VN) do stosowania w leczeniu pacjentów z utratą wzroku z powodu potwierdzonej biallelicznej dziedzicznej choroby siatkówki zależnej od RPE65 (IRD).<sup>8</sup> Wcześniej, bo pod koniec 2017 r. terapia została zatwierdzona przez Amerykańską Agencję ds. Żywności i Leków (Food and Drug Administration, FDA).<sup>9</sup> W Polsce nie ma obecnie możliwości finansowania, zarówno diagnostyki genetycznej, jak i samej terapii genowej. Dostęp do przełomowej terapii woretygen neparwówek oraz znalezienie realnej i szybkiej ścieżki finansowania leczenia pacjentów z rozpoznaniem dziedzicznej dystrofii siatkówki, kwalifikujących się do terapii genowej, którzy bez terapii oślepną jest ogromną wartością dla polskich pacjentów i zdrowia publicznego. Na refundację terapii genowej oczekuje tylko 7 pacjentów w Polsce.

### *Terapia CAR-T skierowana na leczenie m.in. pacjentów ze zdiagnozowanym chłoniakiem rozlanym z dużych komórek B (DLBCL)*

Chłoniaki to choroby nowotworowe wywodzące się z komórek tkanki chłonnej, charakteryzujące się klonalnym rozrostem komórek limfoidalnych odpowiadających różnym stadiom zróżnicowania prawidłowych limfocytów B, T lub naturalnych komórek cytotoksycznych. Chłoniaki rozlane z dużych komórek B (DLBCL) to grupa nowotworów układu chłonnego wywodząca się z dojrzałych, obwodowych limfocytów B. Są najczęściej występującą grupą chłoniaków spośród wszystkich nowotworów układu

<sup>6</sup> Orphanet Report Series - Prevalence of rare diseases: Bibliographic data – January 2021

[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence\\_of\\_rare\\_diseases\\_by\\_diseases.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_diseases.pdf)

<sup>7</sup> RPE65: Role in the Visual Cycle, Human Retinal Disease, and Gene Therapy <https://doi.org/10.1080/13816810802626399>

<sup>8</sup> [https://www.ema.europa.eu/en/documents/press-release/new-gene-therapy-rare-inherited-disorder-causing-vision-loss-recommended-approval\\_en.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/press-release/new-gene-therapy-rare-inherited-disorder-causing-vision-loss-recommended-approval_en.pdf)

<sup>9</sup> <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-approves-novel-gene-therapy-treat-patients-rare-form-inherited-vision-loss>

chłonnego (ok. 35%), w tym chłoniaków agresywnych (ok. 80%). Chłoniaki rozlane z dużych komórek B (DLBCL) należą do chłoniaków agresywnych — przeżycie chorych bez skutecznego leczenia wynosi od kilku do kilkunastu miesięcy. Początek choroby zwykle obejmuje pojedynczy region węzłowy lub pozawęzłowy, ale nieleczona szybko szerzy się drogą naczyń krwionośnych i limfatycznych do odległych węzłów chłonnych i innych narządów. Standardem postępowania u większości chorych na DLBCL jest zastosowanie immunochemioterapii, lub alternatywnej chemioterapii. Immunochemioterapia pozwala u większości pacjentów (ok. 65%) uzyskać całkowitą remisję choroby. Niestety chorzy z pierwotną opornością na ten schemat leczenia, lub ci u których wystąpił nawrót choroby mają złe rokowania. W takim przypadku najczęściej stosuje się wysokodawkową chemioterapię z przeszczepieniem autologicznych komórek macierzystych (auto-HSCT). Losy pacjentów w trzeciej i kolejnej linii leczenia, analizowane były w badaniu SCHOLAR-1. Wyniki wskazują że uzyskanie obiektywnej odpowiedzi jest możliwe jedynie u 26% z tych pacjentów, a całkowitą remisję uzyskano tylko u 7% z nich. Mediana całkowitego przeżycia wynosi w tej populacji 6,3 miesiąca. Z uwagi na bardzo złe rokowanie w tej grupy chorych, koniecznym wydaje się zaproponowanie innego leczenia ratunkowego. Takim leczeniem ratunkowym i jednocześnie nową nadzieją dla pacjentów jest terapia CAR-T, polegająca na pobraniu od pacjenta jego własnych limfocytów T, które są następnie genetycznie modyfikowane w warunkach ex vivo metodą transdukcji retrowirusowej w celu uzyskania ekspresji chimerowego receptora antygenowego (ang. chimeric antigen receptor, CAR). Otrzymane w ten sposób imfocyty CAR-T anty-CD19 są następnie namnażane i z powrotem wprowadzane do organizmu pacjenta za pomocą pojedynczej infuzji dożylniej. Teraz mogą już one rozpoznawać i eliminować docelowe komórki nowotworowe prezentujące antygen CD19. Skuteczność terapii CAR-T jest niewspółmiernie wyższa niż dotychczas stosowane leczenie. To szansa dla chorych, którzy stracili już nadzieję.

Pierwsi polscy pacjenci uzyskali już możliwość leczenia tą innowacyjną metodą na przełomie 2019 i 2020 roku i wyniki leczenia są bardzo dobre. Terapie te udostępnione zostały przez jedną z dwóch firm, które do tej pory zarejestrowały leczenie. Niestety technologia CAR-T wciąż nie jest jednak w Polsce finansowana w ramach koszyka świadczeń gwarantowanych, a więc Polscy pacjenci wciąż nie mają do niej dostępu. Polska należy dziś do ostatnich krajów Unii Europejskiej, w których CAR-T nie jest finansowane. Płatnicy publiczni nie tylko Europy zachodniej, ale i krajów ościennych umożliwiają już swoim pacjentom dostęp do tej, ratującej życie, terapii. Nie ma wątpliwości, że CAR-T należy do największych przełomów w hematologii ostatnich lat, gdyż diametralnie zmienia podejście do postępowania z pacjentem i daje niespotykane dotychczas efekty, tam gdzie dotychczasowa medycyna była bezsilna. Również czas leczenia jest wyjątkowo krótki - zamiast cyklicznej, wyniszczającej organizm pacjenta chemioterapii, mamy do czynienia z pojedynczą procedurą (jeden 30-minutowy wlew).

W ubiegłym roku grupa polskich ekspertów hematologicznych pod przewodnictwem konsultant krajowej w dziedzinie hematologii opracowała i złożyła do Ministra Zdrowia adekwatny projekt programu polityki zdrowotnej, który miał na celu wprowadzenie CAR-T do polskich szpitali, zabezpieczając jednocześnie wszystkie aspekty specyfiki procedury CAR-T. Niestety z przyczyn formalnych projekt ten został odrzucony przez Ministerstwo Zdrowia. W miejsce proponowanego programu polityki zdrowotnej Ministerstwo zdecydowało się na klasyczną ścieżkę programu lekowego. Przedmiotowe wnioski refundacyjne zostały złożone i są obecnie procedowane. W chwili publikacji tego materiału Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji kończy właśnie swoją ocenę przedłożonej dokumentacji. Rekomendacji Prezesa AOTMiT możemy spodziewać się w pierwszych



dniach marca 2021. Pozostaje już tylko ostatni element procesu – negocjacje warunków finansowania przez Komisję Ekonomiczną. Zgodnie z obowiązującymi terminami możliwe jest uruchomienie programu lekowego dla CAR-T w DLBCL już w ramach majowego wykazu refundacyjnego. I tu pojawia się kolejny problem. Zgodnie z informacjami komunikowanymi od niedawna przez kierownictwo Ministerstwa Zdrowia, resort zmienił swoje dotychczasowe podejście i planuje teraz udostępnić CAR-T w ramach nowej, opublikowanej w listopadzie 2020 roku Ustawy o Funduszu Medycznym. Na mocy tej ustawy powołany zostanie specjalny fundusz, w ramach którego finansowane będą w Polsce technologie lekowych o wysokim poziomie innowacyjności oraz te o wysokiej wartości klinicznej. Bez wątplenia terapia CAR-T należy do jednej i do drugiej grupy, ale szansa na jej szybkie udostępnienie polskim pacjentom tą drogą, jest niestety niewielka.

Wykaz technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności, zgodnie z zapisami ustawy zawierać będzie leki dopuszczone do obrotu w procedurze centralnej w Unii Europejskiej od dnia 1 stycznia 2020 r. Co za tym idzie, terapie CAR-T zarejestrowane do leczenia DLBCL nie mogą być tym wykazem objęte, gdyż EMA zarejestrowała je wcześniej. Na domiar złego w opracowywanym obecnie przez AOTMiT tegorocznym wykazie terapii innowacyjnych znajdują się leki zarejestrowane nie później niż 26 listopada ubiegłego roku, a więc do dnia wejścia w życie przedmiotowej ustawy. Efektem tak przyjętych kryteriów również kolejny CAR-T dopuszczony przez Komisję Europejską w grudniu 2020 i dedykowany pacjentom z chłoniakiem z komórek płaszczą (MCL, ang. Mantle Cell Lymphoma) nie zostanie teraz oceniony. Kolejny wykaz spodziewany jest prawdopodobnie w następnym roku, więc jeśli Minister Zdrowia nie podejmie decyzji o pilnym uzupełnieniu pierwszego wykazu o leki zarejestrowane do końca 2020 roku, również pacjenci z MCL nie uzyskają dostępu do CAR-T w najbliższych 12 miesiącach. Wykaz technologii lekowych o wysokiej wartości klinicznej, w którym zgodnie z ustawą znajdują się pozytywnie ocenione terapie, które nie są dotychczas finansowane w Polsce, niezależnie od daty ich rejestracji, planowany jest na koniec sierpnia 2021 roku. Zakładając, że CAR-T zarejestrowane w DLBCL znajdują się na tym wykazie, ustawa przewiduje dla nich proces oceny i negocjacji zbliżony do klasycznego procesu refundacyjnego, czyli długi. Wygląda więc na to, że i w tym przypadku termin udostępnienia pacjentom tych wyjątkowych leków wypada nie wcześniej, niż za 12 miesięcy. W świetle powyższego pozostaje liczyć, że Ministerstwo Zdrowia, mając na względzie powyższe ograniczenia wynikające z zapisów ustawy o Funduszu Medycznym, zdecyduje się przynajmniej w przypadku terapii DLBCL na dokończenie trwałego obecnie procesu związanego z wdrożeniem programu lekowego dla CAR-T i udostępni leczenie oczekującym pacjentom już w maju 2021 r.

### ***Przewlekła białaczka limfocytowa***

Przewlekła białaczka limfocytowa (PBL) jest wolno postępującym nowotworem krwi, powstającym w wyniku mutacji komórki z jednego rodzaju limfocytów, zwanych limfocytami B. Jest najczęstszą postacią białaczki i odpowiada za około jedną trzecią nowych rozpoznań białaczki w UE.<sup>10,11</sup> PBL jest uważana za chorobę nieuleczalną i staje się trudniejsza do leczenia za każdym razem, gdy powraca.<sup>12,13</sup> Jednym z celów terapii u chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową jest uniknięcie powstania

<sup>10</sup> National Cancer Institute. (2015) Chronic Lymphocytic Leukemia Treatment (PDQ®). [ONLINE] Dostęp: 08.2018.

<sup>11</sup> Wendtner CM, et al. Chronic lymphocytic leukemia. (2012) Onkopedia guidelines 2012. [ONLINE]. Dostęp: 9.08.2018.

<sup>12</sup> Itchaki G, Brown JR. The potential of venetoclax (ABT-199) in chronic lymphocytic leukemia. *Ther Adv Hematol.* 2016;7(5):270–287.

<sup>13</sup> Eichhorst B, Robak T, Montserrat E, i in. Chronic lymphocytic leukaemia: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up. *Ann Oncol.* 2015;26 (suppl 5):v78-v84.

opornych na leczenie komórek nowotworowych. Aby osiągnąć ten cel już w pierwszej linii leczenia należy zastosować leczenie przeciwnowotworowe, które pozwala na zmniejszenie lub eradykację komórek nowotworowych we krwi. Dzięki temu pacjent może żyć bez objawów choroby przez wiele lat. W 2019 roku decyzją Ministra Zdrowia pacjenci z oporną i nawrotową postacią PBL otrzymali dostęp do przełomowej terapii skojarzonej wenetoklaksu z rytuksymabem w drugiej linii leczenia przy szybkim nawrocie choroby, zyskując tym samym dostęp do pierwszego innowacyjnego i wolnego od chemii leczenia, które ma określony czas podawania – 2 lata. Pacjenci z PBL, którzy obciążeni są licznymi chorobami współistniejącymi wymagają leczenia celowanego, które pozwoli na precyzyjną eliminację komórek nowotworowych przy zachowaniu dobrego stanu ogólnego. W chwili obecnej posiadają dostęp do innowacyjnej terapii w drugiej linii, jednakże w pierwszej linii mają dostęp jedynie do leczenia z wykorzystaniem chemioimmunoterapii, która poprzez swoje działanie ogólnoustrojowe prowadzi do znacznego osłabienia organizmu.

Wiosną 2020 roku zarejestrowano kolejną terapię wolną od chemioterapii z ograniczonym do 1 roku czasem podawania – terapia lekiem wenetoklaks w skojarzeniu z obinutuzumabem uzyskała pozytywną decyzję Komisji Europejskiej o rejestracji do stosowania u pacjentów z wcześniej nieleczoną przewlekłą białaczką limfocytową (decyzja KE z 9 marca 2020 r.). Leczenie pacjentów z przewlekłą białaczką limfocytową wenetoklaksem w skojarzeniu z obinutuzumabem w pierwszej linii pozwala na uzyskanie głębokich odpowiedzi mierzonych rzeczywistym zmniejszeniem lub całkowitą eradykacją komórek nowotworowych we krwi (negatywizacja choroby resztkowej, uMRD). W konsekwencji terapia pacjenta ograniczona jest wyłącznie do 1 roku i wpływa na długi czas wolny od progresji po zakończeniu leczenia<sup>14</sup>. Jest to nie tylko korzyść dla pacjenta, który po roku zostaje uwolniony od leczenia, ale także płatnika w postaci przewidywalnych kosztów terapii pacjenta z PBL oraz oszczędności związanych z odsuwaniem w czasie kolejnych terapii. Ponadto pacjenci z PBL obciążeni i leczeni także na inne choroby współistniejące mają wyższe ryzyko interakcji między lekowych, podczas gdy ich wystąpienie obniża skuteczność poszczególnych terapii i zmniejsza bezpieczeństwo pacjenta. W takiej sytuacji możliwość zastosowania u pacjentów z PBL terapii, która jest ograniczona w czasie stanowi dodatkową korzyść.

Istnieje niezaspokojona potrzeba zapewnienia tej grupie pacjentów leczenia celowanego wolnego od chemioterapii i ograniczonego w czasie, które działając precyzyjnie na komórki nowotworowe ograniczy ryzyko wystąpienia działań niepożądanych. Udostępnienie kolejnej innowacyjnej terapii określonej w czasie pozwoli na podniesienie standardu opieki nad pacjentami z PBL, którzy leczeni będą zgodnie z najnowszymi międzynarodowymi wytycznymi. Obecne wytyczne coraz częściej odzwierciedlają trend przesuwania innowacyjnych terapii już do pierwszych linii leczenia, zamiast traktowania ich jako terapii ostatniej szansy – pokazują to najnowsze wytyczne europejskie ESMO<sup>15</sup>, które rekomendują zastosowanie terapii skojarzonej wenetoklaksu z obinutuzumabem już w pierwszej linii leczenia u pacjentów z PBL. Taką samą rekomendację wprowadziły na początku br. wytyczne amerykańskie (NCCN). Terapia skojarzona wenetoklaksu z obinutuzumabem w pierwszej linii leczenia pacjentów z przewlekłą białaczką limfocytową jest rekomendowana przez agencje HTA na świecie:

<sup>14</sup> Decyzja wykonawcza komisji z dnia 9.3.2020 r. w sprawie zmiany wydanego decyzją C(2018)7878 (final) pozwolenia na dopuszczenie do obrotu produktu leczniczego stosowanego u ludzi „Venclyxto - wenetoklaks”. Źródło: [https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2020/20200309147463/dec\\_147463\\_pl.pdf](https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2020/20200309147463/dec_147463_pl.pdf) (dostęp 14.10.2020 r.)

<sup>15</sup> <https://www.esmo.org/guidelines/haematological-malignancies/chronic-lymphocytic-leukaemia>

brytyjski NICE, australijski PBAC, kanadyjski CADTH. Wszystkie uznały, że roczna terapia pozwala na leczenie skuteczniej i taniej.

### *Chłoniak z komórek płaszczka*

Chłoniak z komórek płaszczka (MCL, Mantle Cell Lymphoma) jest rzadkim nowotworem krwi, który u większości chorych przebiega w agresywnej formie i kończy się niemal pewnym nawrotem choroby. O ile leczenie nowo rozpoznanych pacjentów jest względnie dobrze wystandaryzowane i pozwala uzyskać odpowiedź, o tyle fakt nawrotu zawsze oznacza bardzo złe rokowanie – z medianą przeżyć całkowitych (OS) rzędu 1-2 lat. Dotychczas nie było skutecznych opcji terapeutycznych w tej grupie chorych, czas odpowiedzi na leczenie ograniczał się do kilku miesięcy, a dowody pochodziły z nielicznych badań wątpliwej jakości. Stąd nie ma standardowego postępowania w nawrocie. Zastosowanie ibrutynibu wykazuje przełomową skuteczność w nawrocie chłoniaka z komórek płaszczka, na tle dotychczasowych terapii – odpowiednio 4-5 mies. czasu bez progresji choroby po zakończonym leczeniu (PFS) oraz 1-2 lat przeżyć całkowitych (OS). Ogółem na terapii ibrutynibem odpowiada 77% pacjentów, z których 23% uzyskuje odpowiedź całkowitą na leczenie (CR) - 33% u chorych leczonych w pierwszym nawrocie, a 16% leczonych w kolejnych nawrotach. W grupie leczonych przeżycie bez progresji - mediana 15,6 mies. (50% pacjentów), a w grupie leczonej wcześniej jednym schematem to aż 25,4 mies. (>1 linii – 12,1 mies.). Całkowite przeżycie (OS, mediana) wyniosło 30,3 mies. w całej grupie badanych, a w grupie leczonej wcześniej jednym schematem aż 42,1 mies. (>1 linii 22,1 mies.). Po progresji na ibrutynibie istnieje możliwość skutecznego leczenia schematami chemioimmunoterapii. Powyższe wyniki uzyskano na podstawie badań długookresowych - 3,5 roku obserwacji, na dużej grupie pacjentów oraz potwierdzono je danymi skuteczności praktycznej. Terapia ibrutynibem manifestowała się korzystnym profilem bezpieczeństwa - jedynie 17% chorych przerwało leczenie z powodu działań niepożądanych (w długiej obserwacji klinicznej). Ibrutynib jest podawany doustnie, bez konieczności hospitalizacji pacjenta, co jest szczególnie istotne w czasie pandemii COVID-19. Obecnie duża część pacjentów stosuje z pozytywnym skutkiem leczenie ibrutynibem w ramach RDTL, w którym ibrutynib został oceniony pozytywnie przez AOTMIT.

### *Szpiczak plazmocytowy*

Średni wiek zachorowania na szpiczaka wynosi 67-70 lat, aczkolwiek z doniesień wiadomo, że w ostatnich latach nastąpił zauważalny wzrost zachorowań w młodszych grupach wiekowych. Dla tych chorych szczególnie ważny jest dostęp do coraz to nowszych terapii, bo oporny i nawrotowy charakter szpiczaka sprawia, że dotychczas stosowane opcje terapeutyczne stają się z czasem nieskuteczne.<sup>16</sup> Następstwem rozwoju szpiczaka mogą być uszkodzenia kości, upośledzenie czynności krwiotwórczej szpiku, uszkodzenie nerek oraz skłonność do zakażeń, co sprawia, że pacjenci najczęściej nie są samodzielni.<sup>17</sup> Kluczowe znaczenie dla jakości życia pacjenta chorego na szpiczaka mnogiego ma wczesna diagnostyka i dostęp do optymalnego leczenia, które wydłuża znacznie czas życia pacjenta.

<sup>16</sup> Hematoonkologia w Polsce. Raport instytutu ochrony zdrowia

[http://docs.wixstatic.com/ugd/065e7f\\_03c004c6c6884023b6cbc3137bc650b6.pdf](http://docs.wixstatic.com/ugd/065e7f_03c004c6c6884023b6cbc3137bc650b6.pdf)

<sup>17</sup> <https://hematoonkologia.pl/info-o-chorobach/szpiczakplazmocytowy-przebieg>

Dzięki nowoczesnym terapiom, szpiczak mnogi z choroby nieuleczalnej staje się chorobą przewlekłą.<sup>18, 19</sup>

W ostatnich latach za czynnik prognostyczny o największym znaczeniu rokowniczym uważa się obecność aberracji cytogenetycznych.<sup>20</sup> Chorzy z obecnością aberracji cytogenetycznych z grupy wysokiego ryzyka są szczególnie trudną w leczeniu populacją z opornym i/lub nawrotowym szpiczakiem mnogim. Doświadczenia polskich klinicystów wskazują, że z powodu braku dostępnych terapii, przeżycie tych chorych pozostaje dramatycznie krótkie.<sup>21</sup> Wielkość populacji z opornym i/lub nawrotowym szpiczakiem plazmocytowym, u których występują aberracje cytogenetyczne z grupy wysokiego ryzyka szacuje się na około 150 chorych rocznie.

„Na jakość życia pacjentów ze szpiczakiem plazmocytowym wpływ ma zarówno skuteczność leczenia, jak i forma podania leku. Na świecie pojawia się coraz więcej skutecznych terapii doustnych. Wygodne dawkowanie wpływa na codzienne funkcjonowanie pacjentów i ich opiekunów. Chorzy leczeni ambulatoryjnie są dodatkowo mniej narażeni na ryzyko infekcji. Mniejsza liczba wizyt w szpitalu redukuje również stres związany z chorobą i leczeniem oraz zmniejsza wydatki na dojazdy i obciążenie bliskich związane z częstymi dojazdami. To bardzo ważne w odniesieniu do jakości życia chorych.”<sup>22</sup> Doustne dawkowanie terapii to istotna redukcja ilości wizyt w szpitalu, a więc zarówno odciążenie finansowe szpitali, jak i personalne. Od dawna stanowiło to ważny aspekt optymalizacji leczenia, a w obecnej sytuacji pandemicznej tylko umocniło swoje znaczenie.

Iksazomib jest pierwszym doustnym inhibitorem proteasomu zarejestrowanym w leczeniu szpiczaka mnogiego, co oznacza również, że jest to obecnie jedyna zarejestrowana w pełni doustna terapia trójlekowa w leczeniu szpiczaka plazmocytego. Iksazomib został zarejestrowany w Unii Europejskiej w dniu 21 listopada 2016 r. i uzyskał status leku sierocoego.<sup>23</sup> W Polsce nie ma obecnie refundowanych terapii z doustnym inhibitorem proteasomu, co znacznie ogranicza możliwości terapeutyczne dla chorych ze szpiczakiem mnogim. W dodaniu iksazomibu do schematu lenalidomid+deksametazon upatruje się obecnie możliwości zniesienia niekorzystnego rokowniczo wpływu mutacji wysokiego ryzyka cytogenetycznego progresji.<sup>24</sup> Analiza podgrup w badaniu rejestracyjnym w zależności od ryzyka cytogenetycznego wykazała, że stosowanie iksazomibu znosi niekorzystne rokowanie u chorych z wysokim ryzykiem cytogenetycznym. Dzięki terapii iksazomibem grupa ta odpowiadała na leczenie podobnie jak pacjenci bez wskaźników wysokiego ryzyka.

Daratumumab w postaci podskórnej jest dogodną formą podania (zarówno dla pacjenta, jak i lekarza), przy takim samym profilu skuteczności i istotnie lepszej tolerancji leku. Jest to również bardzo ważne w dobie pandemii COVID. Dzięki stosowaniu daratumumabu w postaci podskórnej odnotowuje się

<sup>18</sup> Jakość życia pacjentów ze szpiczakiem mnogim jako chorobą przewlekłą, Warszawa 2018 r.

<http://www.rynekzdrowia.pl/Serwis-Onkologia/Eksperci-leczac-chorych-na-szpiczaka-musimy-dbac-o-jakosc-ich-zycia,181519,1013.html>

<sup>19</sup> <https://pulsmedycyny.pl/jak-poprawic-jakosc-zycia-chorych-na-szpiczaka-885806> (dostęp: lipiec 2018 r.)

<sup>20</sup> Charliński G., Wiater E. Szpiczak plazmocytowy – praktyczne aspekty dotyczące diagnostyki i leczenia. Hematologia 2014; 5(4):317-331.

<sup>21</sup> [http://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia\\_mz/2018/020/UW/020\\_UW\\_7\\_JCyz\\_18.06.01.pdf](http://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2018/020/UW/020_UW_7_JCyz_18.06.01.pdf)

<sup>22</sup> <https://hematoonkologia.pl/informacje-dla-chorych/news/id/4074-szpiczak-plazmocytowy-doswiadczenia-i-oczekiwania-w-stosunku-do-metod-leczenia-raport-z-badan>

<sup>23</sup> <https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/h1094.htm>

<sup>24</sup> Avet-Loiseau H, Bahlis NJ, et al. Ixazomib significantly prolongs progression-free survival in high-risk relapsed/refractory myeloma patients. Blood. 2017 14;130(24):2610-2618

czterokrotne zmniejszenie częstości działań niepożądanych związanych z podaniem leku - 11% dla postaci podskórnej vs. 45% dla postaci dożylniej. Skrócenie czasu podawania leku, przekłada się na możliwości zaopiekowania przez ośrodek kliniczny większą liczbą pacjentów w danym dniu w szpitalu, a dla pacjenta skraca czas pobytu w placówce na podanie leku 3-5 min (postać podskórna) vs 3,5 – 7 godz. (postać dożylna). Skutkuje to oszczędnościami systemowymi (podania ambulatoryjne w miejsce hospitalizacji, brak konieczności korzystania z dni wolnych z pracy przez pacjenta).

### *Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy*

Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy (HAE) typu I lub II to rzadka choroba, której częstość występowania na świecie szacuje się na 1:40 000 – 1:50 000.<sup>25</sup> Choroba manifestuje się występowaniem obrzęków o różnej lokalizacji i różnej częstości ich występowania (m.in. obwodowy obrzęk skóry, obrzęk żołądkowo-jelitowy lub obrzęk górnych dróg oddechowych, w tym gardła i krtani). Te ostatnie wiążą się z wysokim ryzykiem zgonu sięgającym w przypadku braku leczenia 30%.<sup>26, 27</sup> Szacuje się, że około 50% pacjentów doświadczy w swoim życiu przynajmniej jednego ataku z obrzękiem krtani<sup>28</sup>. Bez względu na lokalizację obrzękom towarzyszy silne uczucie bólu. Typowo pierwsze objawy pojawiają się w dzieciństwie, pogarszając się w okresie dojrzewania. Po pierwszym epizodzie choroby u większości pacjentów obserwuje się nawrót w ciągu < 12 miesięcy. Chorzy pozbawieni leczenia zapobiegawczego doświadczają ataków z częstością średnio co 7-14 dni.<sup>29</sup> Chorobowość jest różna, a przyczyna tego faktu niewyjaśniona. Czynniki sprzyjające pojawianiu się ataków<sup>30, 31</sup>: obrzęki pojawiają się w sposób nieprzewidywalny, sprzyjają im m.in.: przyjmowanie niektórych leków, uraz fizyczny; zabiegi chirurgiczne lub stomatologiczne, infekcje, stres, który może wywołać m.in. dłuższa podróż, trudna sytuacja w pracy, ważne wydarzenie (ślub, matura etc).

Zgodnie z najnowszymi polskimi danymi epidemiologicznymi z krajowego rejestru chorych na HAE zarejestrowanych było łącznie 341 chorych z typem I lub II.<sup>32</sup> Należy mieć jednak na uwadze, że rejestr ten nie obejmuje wszystkich ośrodków prowadzących terapię HAE w Polsce. Grupa chorych na HAE jest heterogenna pod względem zarówno częstości występowania obrzęków, jak również ich ciężkości.<sup>33</sup> Wśród wspomnianej estymowanej łącznej liczby pacjentów zdiagnozowanych w Polsce istnieje niewielka grupa chorych (ok. 10-15%, tj. ok. 40 chorych) szczególnie obciążona chorobą, u których

<sup>25</sup> Lumry WR. Overview of epidemiology, pathophysiology, and disease progression in hereditary angioedema. *Am J Manag Care* 2013;19:s103-10

<sup>26</sup> Agostoni A, Aygoren-Pursun E, Binkley KE et al. Hereditary and acquired angioedema: problems and progress: proceedings of the third C1 esterase inhibitor deficiency workshop and beyond. *J Allergy Clin Immunol* 2004;114:S51-131.

<sup>27</sup> Bork K, Hardt J, Witzke G. Fatal laryngeal attacks and mortality in hereditary angioedema due to C1-INH deficiency. *J Allergy Clin Immunol* 2012;130:692-7.

<sup>28</sup> Agostoni A, Aygoren-Pursun E, Binkley KE et al. Hereditary and acquired angioedema: problems and progress: proceedings of the third C1 esterase inhibitor deficiency workshop and beyond. *J Allergy Clin Immunol* 2004;114:S51-131.

<sup>29</sup> Lumry WR. Overview of epidemiology, pathophysiology, and disease progression in hereditary angioedema. *Am J Manag Care* 2013;19:s103-10

<sup>30</sup> Nowicki RJ. Obrzęk naczynioruchowy. W: Interna Szczeklika. *Medycyna Praktyczna*, Kraków 2018: 2182-2188

<sup>31</sup> Banerji A, Li Y, Busse P, Busse P, Riedl MA, Holtzman NS, Li HH, Davis-Lorton M, Bernstein JA, Frank M, Castaldo AJ, Long J, Zuraw B, Lumry W, Christiansen S. Hereditary angioedema from the patient's perspective: A follow-up patient survey. *Allergy Asthma Proc* 2018; 39(3):212-223

<sup>32</sup> Stobiecki M, Czarnobilska E, Obtułowicz K. Nabyty obrzęk naczynioruchowy – kliniczna charakterystyka chorych zdiagnozowanych w kierunku nabytego niedoboru C1 inhibitora w latach 2012-2016. *Przegląd Lekarski* 2016;73; 12.

<sup>33</sup> Lumry WR. Overview of epidemiology, pathophysiology, and disease progression in hereditary angioedema. *Am J Manag Care* 2013;19:s103-10.



choroba ma przebieg ciężki - dochodzi do częstych ataków choroby w okolicach brzucha, krtani i gardła (min. 2 ataki w ciągu miesiąca), którym towarzyszy wysokie ryzyko zgonu, a dostępne w Polsce wyłącznie interwencyjne postępowanie często nie jest wystarczające, aby zareagować na czas i pozwolić na prawidłową kontrolę tych objawów.<sup>34, 35</sup> Negatywne skutki społeczne życia z chorobą - rozpoznanie dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego wiąże się ze znacznym obciążeniem zarówno społecznym, jak i ekonomicznym. Nieprzewidywalność schorzenia oraz stres towarzyszący atakom mają wpływ na jakość życia pacjentów m.in.: edukację - pogorszenie wyników w szkole, a tym samym wpływ na przyszłe osiągnięcia zawodowe chorych; społeczeństwo – wpływ na relacje społeczne; pracę – obawa przed podejmowaniem planów w sferze zawodowej, rodzinnej czy społecznej; życie rodzinne – strach przed pojawieniem się objawów u dzieci pacjentów już zdiagnozowanych; zdrowie – wśród chorych z rozpoznaniem dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego nierzadko stwierdza się depresję.<sup>36</sup>

W ostatnich latach dokonał się ogromny postęp w leczeniu HAE na świecie. Dzięki pojawieniu się nowych terapii, w tym pierwszego przeciwciała monoklonalnego w leczeniu HAE - lanadelumabu, możliwe jest leczenie zapobiegawcze, którego celem jest zapobieganie niebezpiecznym objawom choroby. Lanadelumab cechuje bardzo wysoka skuteczność, czego dowiedziono w badaniu rejestracyjnym: blisko 8 na 10 pacjentów nie doświadczyło żadnego ataku (w tym 9 na 10 żadnych ciężkich).<sup>37</sup> Lanadelumab został zarejestrowany w Unii Europejskiej (UE) w 22 listopada 2018 r. we wskazaniu rutynowej profilaktyki nawracających napadów dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego (ang. hereditary angioedema, HAE) u pacjentów w wieku 12 lat i starszych.<sup>38</sup> Ma status leku sierocego oraz został zarejestrowany w tzw. procedurze *accelerated assessment*, czyli przyspieszonej rejestracji zarezerwowanej dla bezpiecznych i skutecznych leków, aby terapia tymi lekami była zapewniona obywatelom UE, tak szybko jak to możliwe.<sup>39</sup>

### **Choroba Wilsona**

Choroba Wilsona (nazywana także zwyrodnieniem wątrobowo – soczewkowym) jest wywoływana mutacją genu ATP7B zaangażowanego w metabolizm miedzi w organizmie. Następstwem defektu jest upośledzenie wydalania miedzi z żółcią, jej gromadzenie się w wątrobie, a potem także w mózgu, nerkach, rogówce (złogi miedzi prowadzą do powstania charakterystycznego dla choroby pierścienia Kaysera-Fleishera) i innych narządach, co prowadzi do ich trwałego uszkodzenia i śmierci pacjenta w ciągu kilku lat od wystąpienia pierwszych objawów, o ile nie zastosuje się skutecznego leczenia. Choroba jest dziedziczona autosomalnie recesywnie, występuje w przypadku obecności dwóch nieprawidłowych kopii genu, równocześnie odziedziczonych przez chorego od matki i ojca. Choroba Wilsona należy do chorób rzadkich – występuje na całym świecie z częstością 1 na 30 tys. osób do 100 tys. osób. Pierwsze objawy najczęściej pojawiają się w dzieciństwie (zwykle są to uszkodzenia komórek

<sup>34</sup> Porębski G, Gocki J, Juchacz A, Kucharczyk A, Matuszewski T, Olejniczak K, Sokołowska M, Stobiecki M, Trębas-Pietraś E, Obtulowicz K. Postępowanie we dziedzicznym obrzęku naczynioruchowym z niedoboru inhibitora C1 – stanowisko Sekcji HAE Polskiego Towarzystwa Alergologicznego. Część II: leczenie i zapobieganie napadom, monitorowanie choroby i postępowanie w sytuacjach szczególnych. *Alergologia Polska – Polish Journal of Allergology* 2018; 5(2): 109–120

<sup>35</sup> Czarnobilska E.: Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE) - etapy postępowania diagnostycznego. *Alergia*, 2015, 1: 31-35

<sup>36</sup> Fouche AS, Saunders EFH, Craig T. Depression and anxiety in patients with hereditary angioedema. *Ann Allergy Asthma Immunol* 2014; 112(4):371-5.

<sup>37</sup> TAKHZYRO (lanadelumab) Summary of Product Characteristics. November 2018.

<sup>38</sup> [https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/takhzyro-epar-product-information\\_pl.pdf](https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/takhzyro-epar-product-information_pl.pdf)

<sup>39</sup> <https://www.ema.europa.eu/en/news/human-medicines-highlights-2018>

wątrobowych). W młodszych grupach wiekowych uszkodzenie wątroby poprzedza o około dziesięć lat rozwój zmian w ośrodkowym układzie nerwowym. U osób dorosłych pierwsze objawy mogą mieć postać zaburzeń wątrobowych (40%) lub neurologicznych (40%) bądź zaburzeń psychicznych (15%), a często występują też równolegle. Pierwsze objawy występują głównie między 5 a 45 rokiem życia. Objawy hepatologiczne: to przewlekłe zapalenie wątroby, bezobjawowe powiększenie wątroby, któremu może (ale nie musi) towarzyszyć powiększenie śledziony oraz nieprawidłowe wyniki prób wątrobowych, piorunujące zapalenie wątroby, marskości wątroby.<sup>40</sup> Objawy neurologiczne to m. in. drżenia mięśni, zaburzenia mowy, utrudnione połykanie, trudności z utrzymaniem równowagi, ruchy mimowolne, sztywność mięśni, ślinienie się

Leczenie choroby Wilsona opiera się o stosowanie substancji zdolnych do obniżenia stężenia miedzi w organizmie – są to środki chelatujące oraz ograniczające wchłanianie miedzi. Jako leczenie pierwszej linii zwyczajowo stosowana jest D-penicylamina. Około 30% chorych nią leczonych rozwija nietolerancję, która nie pozwala na dalszą terapię tą substancją. Chorym tym zaleca się rozpoczęcie leczenia trientyną, która jest lepiej tolerowana. Trientyna jest dobrze znaną substancją czynną. Na zlecenie Ministra Zdrowia przeszła ocenę Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji w procesie zmierzającym do objęcia tego leku refundacją w ramach programu lekowego. Rada Przejrzystości AOTMiT uznała za zasadne objęcie refundacją produktu leczniczego (...) (trientyna)(...) w ramach programu lekowego „Leczenie choroby Wilsona (ICD-10: E83.01)”, w ramach nowej grupy limitowej i wydawanie go bezpłatnie. Odnalezione zostały trzy rekomendacje kliniczne, dotyczące postępowania z pacjentami cierpiącymi na chorobę Wilsona. Zarówno amerykańskie wytyczne AASLD 2008 (aktualizacja 2009), jak i europejskie EASL 2012, przewidują, że początkowe leczenie pacjentów z objawami choroby Wilsona powinno obejmować związki chelatujące: D-penicylaminę lub trientynę. Trientyna może być lepiej tolerowana. (...) Stosownie natomiast do europejskich wytycznych ESPGHAN 2018, dzieci z niewyrównaną marskością wątroby powinny być leczone przy pomocy środków chelatujących lub soli cynku w połączeniu ze środkami chelatującymi, które mogą wykluczyć konieczność przeszczepu wątroby. Z uwagi na ich bezpieczeństwo, sole cynku (bardziej preferowane są jego octany) mogą być stosowane u dzieci przed wystąpieniem objawów. Ta sama interwencja może zostać zastosowana jako terapia podtrzymująca po procesie detoksykacji organizmu z miedzi wraz z chelatorami tak długo, jak poziom transaminaz w surowicy pozostaje w normie. W przypadku dzieci z oznakami ciężkiej choroby wątroby czy oznakami odbiegającymi od normy wystandaryzowanego współczynnika czasu protrombinowego zaleca się leczenie przy pomocy środków chelatujących.<sup>41</sup> W Rekomendacji Prezesa AOTMiT stwierdzono: (...) Za ewentualną pozytywną rekomendacją przemawiają argumenty oparte o wytyczne kliniczne, dowody na skuteczność wnioskowanej interwencji oraz pozytywne rekomendacje refundacyjne, przy czym warunkiem sine qua non byłoby ograniczenie stosowania wnioskowanej interwencji do ośrodków mających największe doświadczenie w leczeniu choroby Wilsona (...).<sup>42</sup> Pacjenci i lekarze oczekują na refundację trientyny do leczenia pacjentów z chorobą Wilsona w Polsce, zgodnie z międzynarodowymi wytycznymi. Współautorami europejskich wytycznych są między innymi prof. dr hab. n.med. Piotr Socha i dr n. med. Wojciech Jańczyk z Centrum Zdrowia Dziecka. Tym bardziej wydaje się oczywistym, że Polska powinna być

<sup>40</sup>[https://journals.viamedica.pl/polski\\_przeglad\\_neurologiczny/article/view/20068](https://journals.viamedica.pl/polski_przeglad_neurologiczny/article/view/20068)

<sup>41</sup>[https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia\\_mz/2020/291/SRP/U\\_4\\_25\\_25012021\\_s\\_6\\_Cuprior\\_trientyna\\_w\\_ref\\_zacz\\_SAFE.pdf](https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2020/291/SRP/U_4_25_25012021_s_6_Cuprior_trientyna_w_ref_zacz_SAFE.pdf)

<sup>42</sup>[https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia\\_mz/2020/291/REK/2021%2001%2026%20BP%20rekomendacja%20nr%206\\_2021%20Cuprior%20egz%20do%20wysylki\\_RTM\\_czarna.pdf](https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2020/291/REK/2021%2001%2026%20BP%20rekomendacja%20nr%206_2021%20Cuprior%20egz%20do%20wysylki_RTM_czarna.pdf)

liderem w leczeniu zgodnie ze dostępnymi wytycznymi. Leczenie farmakologiczne trwa do końca życia, jego przerwanie grozi nasileniem objawów choroby oraz śmiercią. Wyjątkiem od tej zasady jest sytuacja, w której chory przechodzi operację przeszczepienia wątroby. Leczenie powinno być wprowadzone bezpośrednio po ustaleniu rozpoznania, bez względu na występowanie lub brak objawów chorobowych.

### *Wrodzony rozszczep kręgosłupa i pęcherz neurogenny u dzieci i młodzieży*

Najczęstszą przyczyną pęcherza neurogennego u dzieci i młodzieży jest rozszczep kręgosłupa (spina bifida). Każdego roku w Polsce rodzi się około 100 dzieci z rozszczepem kręgosłupa. Według danych Krajowego Rejestru Wad Wrodzonych populacja liczy około 2 tysięcy pacjentów.<sup>43</sup> Dane Narodowego Funduszu Zdrowia mówią o liczbie około 2-2,5 tysiąca dzieci stosujących cewnikowanie przerywane.<sup>44</sup>

Cewnikowanie przerywane (samocewnikowanie) to metoda wspomagania opróżniania pęcherza zalecana przez standardy kliniczne. Dziecko potrzebuje 5-6 cewników dziennie – tyle, ile razy przeciętny człowiek korzysta z toalety. W praktyce w Polsce refundowane są jedynie przestarzałe cewniki suche. Cewniki hydrofilowe zostały wprowadzone na rynek w 1983 roku. Cewniki hydrofilowe zmniejszają ryzyko wystąpienia zakażeń układu moczowego (ZUM), zmniejszają również inne objawy choroby. Cewniki hydrofilowe są dużo łatwiejsze w użyciu (w stosunku do cewników suchych), co ma szczególne znaczenie dla dzieci w przedszkolu i szkole. Ze względu na zmniejszone ryzyko wystąpienia urazów i zakażeń układu moczowego, cewniki hydrofilowe są zalecane przez EAU (European Association of Urology) i PTU (Polskie Towarzystwo Urologiczne).<sup>45</sup>

Zmniejszenie ryzyka zakażeń mogłoby przynieść istotne korzyści zwłaszcza w kontekście pandemii koronawirusa. Dzięki nowoczesnym hydrofilowym cewnikom można ograniczyć liczbę hospitalizacji i wizyt w poradniach urologicznych lub pediatrycznych, a zatem zmniejszyć ekspozycję chorych dzieci i ich rodziców na ryzyko zakażenia. Cewniki hydrofilowe są refundowane prawie w całej UE (wyjątek Polska i Bułgaria). Ustawa O Wsparciu Kobiet w Ciężcy i Rodzin "Za życiem" w przypadku cewników hydrofilowych w praktyce nie działa – lekarz musi wypisać zlecenie na 1 575 szt. cewników na miesiąc (prawie 9 razy więcej niż zapotrzebowanie), a pacjent i tak ponosi koszt prawie 400 zł/miesiąc. Koszt cewnika hydrofilowego to 7 zł/sztukę. Koszt miesięczny to około 1 300 zł. Rozszczep kręgosłupa jest uznawany za chorobę rzadką – koszt leczenia pęcherza neurogennego jest nieporównywalnie niższy niż w przypadku innych chorób rzadkich - 15 tys. zł (roczny koszt cewników hydrofilowych) vs. 100 tys.-1,5 mln zł rocznie (koszt podania leków w chorobach rzadkich). Przy cenie 6,23 zł za jeden cewnik hydrofilowy szacowane wydatki NFZ na: ok. 8 mln zł (1 rok), ok. 13 mln zł (2 rok), ok. 19 mln zł (3 rok). Jednorazowe cewniki urologiczne są obecnie refundowane na podstawie Rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie wykazu wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie. Chorzy mają możliwość zakupu do 180 cewników miesięcznie z limitem finansowania na poziomie 0,80 zł i 30% odpłatnością. Koszt zakupu 180 cewników miesięcznie w limicie finansowania wynosi zatem maksymalnie 144 zł, z czego pacjent płaci 30%, a więc 43,20 zł. Należy tu zaznaczyć, że jeśli cewnik kupowany przez chorego będzie droższy niż 0,80 zł, to właśnie chory ponosi również ten dodatkowy koszt. W latach 2016-2019

<sup>43</sup> Raport z Bazy Danych Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR) dotyczący urodzenia w Polsce w latach 2002-2019 dzieci z Rozszczepem kręgosłupa Q05 [www.rejestrwad.pl](http://www.rejestrwad.pl)

<sup>44</sup>[https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia\\_mz/2019/259/RPT/2020.06.25\\_WS.4320.12.2019\\_Urologiczne\\_cewniki\\_hydrofilowe.pdf](https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2019/259/RPT/2020.06.25_WS.4320.12.2019_Urologiczne_cewniki_hydrofilowe.pdf)

<sup>45</sup> <http://www.cewnikowanie.pturol.org.pl/coloplast-materialy-lekarze.html>

NFZ wydał tytułem refundacji wyrobów medycznych odpowiednio 946 mln zł w 2016 r., 1 021 mln zł w 2017 r., 1 093 mln zł w 2018 r. oraz 1 215 mln zł w 2019 r. W latach 2016-2019 NFZ wydał tytułem refundacji cewników urologicznych odpowiednio 9 120 264 zł w 2016 r., 9 781 568 zł w 2017 r., 10 043 062 zł w 2018 r. oraz 10 725 078 zł w 2019 r. Wydatki na cewniki urologiczne stanowiły w 2016 r. - 0,89%, w 2017 r. - 0,88%, w 2018 r. - 0,86%, a w 2019 r. - 0,77%. Udział wydatków na cewniki urologiczne spada rok do roku.

Istnieje potrzeba udostępnienia pacjentom w ramach finansowania publicznego cewników hydrofilowych w ramach ryczału miesięcznego, tak jak to już funkcjonuje dla wielu wyrobów medycznych umieszczonych w Wykazie wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie (np. worki do zbiórki moczu w nefrostomii, worki stomijne, pieluchomajtki, pończochy kikutowe, zbiorniki na insulinę do osobistej pompy insulinowej, sensor/elektroda do Systemu Ciągłego Monitorowania Glikemii w czasie rzeczywistym). Tym bardziej, że ostatnia aktualizacja Wykazu wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie była w 2019 r. Rekomendowane jest ustalenie na wszystkie cewniki hydrofilowe jednego ryczału miesięcznego. Dla pacjentów ryczałt miesięczny na cewniki hydrofilowe jest bardziej korzystny niż limit finansowania na jedną sztukę wyrobu - kwotowy limit (ryczałt miesięczny pozwala pacjentowi na większy wybór refundowanych wyrobów medycznych (asortyment wyrobów medycznych jest dużo bardziej zróżnicowany i zmienny w czasie niż dla leków) - w danym miesiącu, w ramach limitu miesięcznego pacjent może odebrać różne rodzaje cewników hydrofilowych, tzn. takich które są bardziej odpowiednie do przedszkola/szkoły, bardziej odpowiednie do użycia w domu np. mniejszą ilość lepszych, ale droższych cewników (np. cewniki teleskopowe) i większą ilość tańszych. Zarówno Rada Przejrzystości AOTMiT, jak i Prezes AOTMiT pozytywnie zaopiniowali refundację cewników hydrofilowych w Polsce.<sup>46</sup> Ministerstwo Zdrowia deklaruje wolę refundacji cewników hydrofilowych dla dzieci i młodzieży z wrodzonym rozszczepem kręgosłupa.<sup>47</sup> Rodzice dzieci z rozszczepem kręgosłupa czekają na spełnienie obietnic i decyzje refundacyjne ze strony resortu.<sup>48</sup>

## Mukowiscydoza

Mukowiscydoza jest rzadką, wielonarządową, skracającą życie chorobą genetyczną dotykającą około 75 000 osób na całym świecie. Choroba atakuje płuca, wątrobę, przewód pokarmowy, zatoki, gruczoły potowe, trzustkę i układ rozrodczy. Przyczyną mukowiscydozy są mutacje genu CFTR, których skutkiem jest brak / wadliwie działające białko CFTR. Dzieci muszą odziedziczyć dwa wadliwe geny CFTR - po jednym od każdego z rodziców - aby chorować na mukowiscydozę. Chociaż istnieje wiele różnych typów mutacji CFTR, które mogą powodować chorobę, zdecydowana większość wszystkich osób z mukowiscydozą ma co najmniej jedną mutację *F508del*. Mutacje te, które można określić za pomocą testu genetycznego lub technik genotypowania, powodują brak i/lub wadliwe działanie białka CFTR, co ostatecznie prowadzi do wystąpienia mukowiscydozy. Wadliwe działanie i / lub brak białka CFTR skutkuje słabym przepływem soli i wody do i z komórek w wielu narządach. W płucach, prowadzi to do nagromadzenia nadmiernej ilości gęstego, lepkiego śluzu, który może powodować u wielu

<sup>46</sup>[https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia\\_mz/2019/259/ORP/u\\_26\\_191\\_200629\\_o\\_155\\_urologiczne\\_cewniki\\_hydr\\_ofilowe\\_31s.pdf](https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2019/259/ORP/u_26_191_200629_o_155_urologiczne_cewniki_hydr_ofilowe_31s.pdf)

<sup>47</sup> Raport pt. Optymalizacja opieki urologicznej u dzieci z rozszczepem kręgosłupa z perspektywy polskiego pacjenta. Spina. Integracja. Warszawa, 24.02.2020 r. <http://www.niepelnosprawni.pl/ledge/x/984918>

<sup>48</sup> <https://www.mzdrowie.pl/medycyna/rodzice-dzieci-z-rozszczepem-kręgosłupa-czekaja-na-decyzje-refundacyjne/>

pacjentów przewlekłe infekcje płuc i postępujące ich uszkodzenie, które ostatecznie prowadzi do śmierci. W Polsce mediana wieku śmierci osób z mukowiscydozą wynosi 24,2 lat.

Dotychczas strategia leczenia farmakologicznego mukowiscydozy polegała wyłącznie na zmniejszaniu objawów choroby, zapobieganiu i leczeniu nowych zakażeń lub zaostrzenia choroby oskrzelowo-płucnej. Kluczem terapii objawowej jest działanie mukolityczne oraz antybiotykoterapia, skutecznie zwalczająca zakażenia. W ostatnich latach pojawiły się preparaty umożliwiające leczenie wpływające bezpośrednio na defekty białka, będące przyczyną choroby. Europejska Agencja leków dopuściła do obrotu modulatory CFTR. Zgodnie z zapisami wytycznych międzynarodowych (m.in. aktualne zalecenia Europejskiego Towarzystwa Mukowiscydozy) chorzy powinni mieć zapewniony dostęp do leków ukierunkowanych na poszczególne klasy defektów CFTR, będących terapiami personalizowanymi i wpływającymi bezpośrednio na mutację białka stanowiącą przyczynę choroby.

W Polsce, 1 listopada 2020 r. lek iwakaftor znalazł się na liście refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych. Dzięki tej decyzji refundacyjnej Polska dołączyła do szeregu krajów, które uznały kliniczną wartość modulatorów CFTR w leczeniu mukowiscydozy i zdecydowały się włączyć je do programów lekowych finansowanych ze środków publicznych. Wśród tych krajów są m.in. Austria, Czechy, Słowacja, Słowenia, Dania, Niemcy, Irlandia, Włochy, Niderlandy, Rumunia, Hiszpania i Szwecja. Obecnie na refundację w Polsce oczekują kolejne modulatory CFTR, dla znacznie większej ilości pacjentów chorujących na mukowiscydozę.

### *Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek*

Autosomalna dominująca wielotorbielowatość nerek (ADPKD) to choroba ogólnoustrojowa charakteryzująca się tworzeniem torbieli w narządach wewnętrznych. Chociaż najczęstszą lokalizacją są nerki, to jednak występują one również w wątrobie, trzustce, śledzionie i innych lokalizacjach. U pacjentów z ADPKD kilkakrotnie częściej występują również tętniaki, w tym tętniaki śródczaszkowe. Częstość występowania tętniaków śródczaszkowych szacuje się na 4-8%. Do innych manifestacji klinicznych należy również uchyłkowatość jelita grubego. Częstość występowania ADPKD w krajach Unii Europejskiej jest szacowana na 4 przypadki na 10 tys. mieszkańców. Choroba spełnia zatem kryteria choroby rzadkiej, z drugiej jednak strony jest najczęstszą chorobą genetyczną nerek. Genetyczne podłoże to mutacja w genach *PKD1* i *PKD2* kodujących odpowiednio policystynę 1 i policystynę 2. Białka te znajdują się w rzesce pierwotnej i zaangażowane są w tworzenie się cewek, utrzymanie ich struktury oraz utrzymanie kierunku odpływu moczu. W wielotorbielowatości nerek konsekwencją mutacji jest zwiększona proliferacja i mobilność komórek z współistniejącym wyzwoleniem produkcji i wydzielania płynu co prowadzi do tworzenia cyst. Przewlekłe prowadzi to do wielokrotnego powiększenia nerek, które wypełnione są mnogimi cystami, niszczenia tkanki nerek i w efekcie do przewlekłej niewydolności narządu. Klinicznie choroba często manifestuje się bólami lędźwi, brzucha, które aż u 30% pacjentów są pierwszymi objawami. Częstymi objawami są krwimocz, zakażenia układu moczowego, kamica nerek czy też nadciśnienie tętnicze. Wraz z rozwojem choroby pojawia się i postępuje przewlekła niewydolność nerek prowadząca zwykle do skrajnej niewydolności nerek i konieczności rozpoczęcia leczenia nerkozastępczego. W zależności od typu mutacji przewlekła niewydolność nerek zaczyna się zwykle między 40 a 60 rokiem życia i w ciągu około 10 lat prowadzi do konieczności rozpoczęcia dializoterapii. Około 10% pacjentów (czyli około 2 tys. pacjentów) jest dializowanych w Polsce z powodu ADPKD. W 2019 r. opublikowano zalecenia Grupy Roboczej Polskiego Towarzystwa Nefrologicznego, których celem było omówienie zaleceń diagnostycznych jak również aktualnie dostępnych opcji terapeutycznych. Autorzy zaleceń wskazują, że jedyną aktualnie zalecaną



metodą leczenia ADPKD o udowodnionej skuteczności jest przewlekłe stosowanie receptora wazopresynowego V<sub>2</sub> – tolwaptanu, który w badaniach klinicznych pozwolił na spowolnienie tempa rozwoju choroby. Biorąc pod uwagę, że terapia ta w Polsce nie jest refundowana kluczowe jest skuteczne leczenie pojawiających się objawów choroby, a w ostateczności leczenie nerkozastępcze.

## 7. Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu

1. Prof. Piotr Hoffman, Instytut Kardiologii w Aninie
2. Prof. Wiesław Jędrzejczak, Katedra i Klinika Hematologii, Onkologii i Chorób Wewnętrznych Warszawski Uniwersytet Medyczny
3. Prof. Grzegorz Kopec, Klinika Chorób Serca i Naczyń Instytutu Kardiologii – Uniwersytet Jagielloński w Krakowie
4. Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Katedra i Klinika Neurologii Warszawski Uniwersytet Medyczny
5. Prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Klinika Neurologii i Epileptologii, Centrum Zdrowia Dziecka
6. Prof. Anna Latos-Bieleńska, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, Uniwersytet Medyczny w Poznaniu
7. Prof. Maria Mazurkiewicz-Befeldzińska, Klinika Neurologii Rozwojowej, Gdański Uniwersytet Medyczny
8. Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii
9. Prof. Maria Sądadek, Katedra i Zakład Genetyki, Akademia Medyczna Wrocław
10. Prof. Halina Sienkiewicz-Jarosz, Klinika Neurologii, Instytut Psychiatrii i Neurologii
11. Prof. Jarosław Sławek, Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego
12. Prof. Anna Tylki-Szymańska, Klinika Chorób Metabolicznych Centrum Zdrowia Dziecka
13. Prof. Jerzy Windyga, Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie
14. Prof. Zbigniew Żuber, Szpital Dziecięcy św. Ludwika w Krakowie, przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu
15. Mec. Katarzyna Bondaryk, Kancelaria Adwokacka Katarzyny Bondaryk
16. Dr Leszek Borkowski, Farmakolog kliniczny, Prezes Fundacji „Razem w Chorobie”
17. Ks. Kanonik Władysław Duda, Duszpasterz Środowisk Medycznych Archidiecezji Warszawskiej
18. Dr Jakub Gierczyński, MBA, ekspert z zakresu systemu ochrony zdrowia
19. Anna Jasińska, Rzecznik Medycznej Racji Stanu
20. Michał Jachimowicz, Farmakoekonomista, Prezes MAHTA
21. Grażyna Mierzejewska, Ekspert Polskiej Unii Onkologii
22. Mec. Piotr Mierzejewski, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy RPO, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w Biurze Rzecznika Praw Obywatelskich
23. Cezary Pruszko, Farmakoekonomista, Prezes MAHTA
24. Dr Małgorzata Skweres-Kuchta, Wydział Zarządzania i Ekonomiki Usług, Uniwersytet Szczeciński
25. Dr n. o zdr. Gabriela Sujkowska, Dyrektor Wydziału Taryfikacji AOTMiT
26. Dr Michał Sutkowski, Rzecznik Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce

## 8. Tezy dla Zdrowia

W trosce o zdrowie polskiego społeczeństwa, rozumiane jako najwyższej notowana wartości w życiu osobistym każdego z nas, a także istotny gwarant bezpieczeństwa narodowego, powstał *think-tank* „Medyczna Racja Stanu”. 29 czerwca 2018 r. pod Patronatem Księdza Kardynała Kazimierza Nycza w siedzibie Polskiej Akademii Nauk odbyła się zorganizowana przez ISP PAN, PUO, Kolegium Lekarzy Rodzinnych i Green Communication, systemowo-ekspercka debata prezentująca inicjatorów powołania *think-tanku*, skład Rady Naukowej oraz Tezy dla Zdrowia, wytyczające kierunki niezbędnych zmian w systemie ochrony zdrowia. Po trwających kilka miesięcy dyskusjach i konsultacjach powstała obecna wersja Tez dla Zdrowia, w których proponujemy:

### 1. PRZYJĘCIE ZASADY „ZDROWIE W POLITYCE”

ZDROWIE znajduje się na pierwszej pozycji naszych potrzeb. Nie stało się jednak priorytetem programu żadnej partii politycznej. Proponujemy zapisanie w regulaminie Sejmu zasady dorocznego expose Premiera dotyczącego wyzwań związanych ze zdrowiem Polaków, wygłaszanego w Światowym Dniu Chorego (11 lutego) i odnoszącego się do aktualnej sytuacji w ochronie zdrowia.

### 2. PROPAGOWANIE, KONTROLOWANIE I NAGRADZANIE POSTAW SŁUŻĄCYCH TROSCE O JAKOŚĆ

JAKOŚĆ powinna stać się wyznacznikiem wszelkich działań w obszarze ochrony zdrowia, poczynając od stosunku do pacjenta, dbałości o jego dostęp do wykwalifikowanych kadr, procedur diagnostycznych, terapeutycznych, rehabilitacyjnych, przez kadry i procesy decyzyjne zapobiegające marnotrawieniu rosnących środków na opiekę medyczną i służących racjonalizacji wydatków. Wszystko to z myślą o budowaniu międzypokoleniowej atmosfery *continuous improvement* – ciągłej poprawy, jako głównego elementu zarządzania przez jakość.

### 3. PRZYJĘCIE, ŻE NAJWAŻNIEJSZE REFORMY POWINNY ZOSTAĆ PRZEPROWADZONE W CIĄGU 5 LAT. NAZYWAMY TO ZASADĄ „HORYZONT 2023”

Proponujemy by po zakończeniu społecznych konsultacji dotyczących Tez dla Zdrowia podpisana została pod patronatem Prezydenta RP, umowa społeczna uwzględniająca najważniejsze reformy w systemie ochrony zdrowia z założeniem, że w ciągu 5 lat nastąpi zwiększenie dostępności środków finansowych, organizacyjnych i infrastrukturalnych w tym obszarze. Stronami umowy powinny być wszystkie znaczące siły polityczne, a jej sens powinien polegać na kontynuacji najważniejszych zmian przez kolejne rządy. Konieczne jest też uwzględnienie aspektów zdrowotnych w procesie tworzenia i uchwalania prawa. Musimy nauczyć się dostrzegania konsekwencji wprowadzanych regulacji, także pod kątem ich wpływu na zdrowie obywateli, a nie tylko skutków budżetowych.

### 4. SKRÓCENIE CZASU OCZEKIWANIA NA REFUNDACJĘ LEKÓW I REALIZACJĘ PROGRAMÓW LEKOWYCH, ZMNIJSZAJĄCE W DŁUŻSZEJ PERSPEKTYWIE OBCIĄŻENIE PUBLICZNYCH FINANSÓW, A CO NAJWAŻNIEJSZE OSZCZĘDZAJĄCE CIERPIENIA CHORYM I ICH BLISKIM

Wydatki na leki powinny rosnać wraz z wydatkami publicznymi na ochronę zdrowia i stanowić co najmniej 17% całego budżetu przeznaczanego na świadczenia gwarantowane. Procedura refundacyjna powinna być przejrzysta i odbywać się tak sprawnie by zapewnić pacjentom możliwie najszybszy dostęp do leków. Konieczne jest wprowadzenie szybkiej ścieżki refundacyjnej dla terapii stanowiących jedyny ratunek w stanach bezpośrednio zagrażających życiu i zapobiegających poważnym powikłaniom chorób przewlekłych oraz określenie jakich terapii to dotyczy i wskazanie

kryteriów oraz zasady ich typowania. Jesteśmy za automatyczną refundacją danego leku w ciągu 6 miesięcy od uzyskania pozytywnej oceny AOTMiT i poszerzeniem wskazań refundacyjnych zgodnie z ChPL produktu i aktualną wiedzą medyczną, przy jednoczesnym, szerszym wykorzystaniu instrumentów dzielenia ryzyka w korelacji z dowodami skuteczności terapii. W gestii Ministra Zdrowia powinna pozostać kwestia ustalenia progu refundacji. Refundacją powinny być obejmowane leki, których miesięczny koszt stosowania, w typowej dawce przekraczałby 20 zł. W trosce o budżet państwa konieczne jest tworzenie rejestrów pacjentów i dokonywanie oceny jakości terapii finansowanych ze środków publicznych.

#### **5. USTALENIE ZASADY, ŻE CELEM JEST ZAPEWNIENIE WSZYSTKIM PRZEWLEKLE CHORYM TAKIEGO POZIOMU LECZENIA, BY MIELI MOŻLIWOŚĆ JAK NAJDŁUŻEJ POZOSTAWAĆ NA RYNKU PRACY**

Jesteśmy za wprowadzeniem ustawowego wymogu uwzględniania kosztów pośrednich i społecznych związanych z decyzjami refundacyjnymi dla wskazanej przez ekspertów grupy chorób przewlekłych i powszechnych, w tym chorób rzadkich i ultrarzadkich. Wprowadzenie analizy kosztów pośrednich pozwoli przeznaczyć środki publiczne na terapie, które przynoszą najlepsze efekty zdrowotne i pomagają redukować koszty pośrednie, co w dłuższej perspektywie poprawi kondycję zdrowotną Polaków i będzie miało pozytywny wpływ na budżet państwa.

#### **6. RACJONALNE OKREŚLENIE ZAWARTOŚCI KOSZYKA ŚWIADCZEŃ GWARANTOWANYCH W SYSTEMIE OCHRONY ZDROWIA, PRZEPROWADZONE W OPARCIU O AKTUALNĄ WIEDZĘ MEDYCZNĄ I DOKŁADNE ROZPOZNANIE POTRZEB POLSKIEGO SPOŁECZEŃSTWA**

Zasadą każdego ubezpieczenia jest precyzyjne określenie zakresu: szkód, działań i rekompensat pokrywanego przez firmę ubezpieczającą. Taka sama zasada powinna dotyczyć działań podejmowanych przez NFZ. Przy określeniu zawartości koszyka świadczeń gwarantowanych proponujemy przyjęcie zasady finansowania świadczeń diagnostycznych i terapeutycznych z następujących obszarów medycyny: ostre stany zagrażające życiu, drogie procedury szpitalne, diagnostyka i leczenie chorób przewlekłych. System powinien gwarantować równy dostęp do świadczeń zdrowotnych zgodnych z aktualną wiedzą medyczną i adekwatnych do stanu zdrowia pacjenta.

#### **7. WPROWADZENIE ZASADY RÓWNOŚCI PODMIOTÓW LECZNICZYCH WOBEC PŁATNIKA – NFZ**

NFZ powinien finansować określone procedury wszędzie tam, gdzie są one wykonywane, bez względu na rodzaj placówki leczniczej. Jedynym warunkiem podpisania umowy z NFZ powinno być zweryfikowane spełnianie przez placówkę określonych wymogów jakości, umożliwiających realizację konkretnej procedury i zapewnienie kontynuacji leczenia, nie zaś wygranie procedury konkursowej. Pozwoliłoby to na faktyczny przepływ pieniędzy „za pacjentem”.

#### **8. UMOŻLIWIENIE POZABUDŻETOWEGO DOPŁYWU ŚRODKÓW FINANSOWYCH NA OCHRONĘ ZDROWIA I ZRÓWNANIE WYSOKOŚCI SKŁADEK ZDROWOTNYCH WSZYSTKICH GRUP SPOŁECZNYCH**

Najpilniejsze zadania w tym zakresie to wprowadzenie:

- zasady powszechnego (tj. obejmującego wszystkich obywateli w wieku 18-62 lata) opłacania składki na ubezpieczenie zdrowotne, co zwiększając liczebność owej grupy mogłoby nawet pozwolić na obniżenie składki.

- możliwości finansowania przez obywateli szerszego poziomu usług poprzez umożliwienie opłacania via ZUS lub niepubliczne formy ubezpieczeniowe wyższych składek ubezpieczenia zdrowotnego (składki premium), co radykalnie zwiększyłoby strumień środków kierowanych do placówek lecznictwa publicznego.
- reguły, że składka publicznego ubezpieczenia zdrowotnego uzależniona będzie od indywidualnego, podejmowanego przez nas samych poziomu ryzyka chorobowego (palenie tytoniu, nadwaga...).

Alternatywne rozwiązanie to wprowadzenie ubezpieczeń komplementarnych na zasadach solidaryzmu społecznego.

## 9. POWOŁANIE FUNDUSZU WALKI Z RAKIEM

W związku z faktem, iż choroby nowotworowe stanowią jedno z największych zagrożeń cywilizacyjnych oraz wobec ogromnego postępu jaki dokonuje się w ich diagnostyce i terapii niezbędne jest zapewnienie odpowiedniego finansowania stosowanych tu procedur. Szczególną wagę należy przykładąć do profilaktyki nowotworów, których czynniki sprawcze zostały dobrze poznane, a dzięki wczesnemu wykryciu mogą być skutecznie eliminowane; np. wdrożenie badań przesiewowych w kierunku zakażeń HCV, których dostępne już w Polsce, skuteczne leczenie zapobiega rakowi wątroby. Proponujemy, wzorem rozwiązań brytyjskich skupienie się na podobnych działaniach i powołanie na 10 lat Funduszu Walki z Rakiem zasilanego przez Państwo z akcyzy na papierosy i alkohol, która powinna wzrosnąć oraz z kar nakładanych na przemytników i nielegalnych producentów papierosów i alkoholu. Wsparciem Funduszu mogłaby być również nadwyżka finansowa uzyskana z polisy dobrowolnych ubezpieczeń komplementarnych.

## 10. POWOŁANIE FUNDUSZU NA RZECZ CHORÓB RZADKICH I ULTRARZADKICH

Uważamy, że we współczesnym społeczeństwie wyznającym zasady solidaryzmu, pacjentowi, którego spotkało wyjątkowe nieszczęście w postaci diagnozy rzadkiego schorzenia winni jesteśmy realną pomoc w dostępie do najskuteczniejszych metod diagnostyki, terapii i rehabilitacji. Wsparcie Funduszu powinno odbywać się na zasadach takich, jak w przypadku Funduszu Walki z Rakiem.

## 11. SYSTEMOWE WSPARCIE DLA OSÓB UCZESTNICZĄCYCH W PROGRAMIE WALKI Z OTYŁOŚCIĄ I NADWAGĄ – „MOTYWACJA+”

Schorzenia te stają się coraz poważniejszym zagrożeniem cywilizacyjnym w państwach wysokorozwiniętych. Proponujemy zatem wprowadzenie finansowych form zachęty do walki z otyłością dla osób decydujących się na kurację odchudzającą według zasad określonych przez AOTMiT i realizowanych w POZ; w tym możliwość zmniejszenia składki zdrowotnej.

## 12. PROPAGOWANIE WIEDZY NA TEMAT SKUTECZNEGO ZAPOBIEGANIA CHOROBYM CYWILIZACYJNYM (SERCOWO-NACZYNIOWYM, ONKOLOGICZNYM, METABOLICZNYM) I PREMIOWANIE PRZESTRZEGANIA ZASADY WSPÓŁODWIEDZIALNOŚCI KAŻDEGO Z NAS ZA WŁASNE ZDROWIE

Fundamentem promocji zdrowia powinno być wprowadzenie do szkół przedmiotu pod nazwą „Podstawy zdrowego życia” będącego elementem Krajowego Programu Promocji Zdrowia realizowanego we współpracy Rządu z Kościołem. Aktywny udział w programie i poprawa parametrów zdrowotnych powinny być premiowane zmniejszeniem obciążeń podatkowych, zmniejszeniem składek

zdrowotnej lub ułatwieniem w dostępie do określonych świadczeń opieki zdrowotnej. Realizację Tezy 11 i 12 wspierałoby opodatkowanie żywności o wysokiej gęstości kalorycznej (dużo kalorii w małej objętości) i zakaz reklamy takich produktów, a także powszechne wprowadzenie zasady informowania o kaloryczności produktów i posiłków.

### **13. POSTAWIENIE NA POZ I STWORZENIE PROGRAMU WSPARCIA OPIEKI ŚRODOWISKOWEJ**

Koordinacja opieki na poziomie POZ i AOS jest gwarancją efektywności całego systemu ochrony zdrowia. Nowy program wsparcia opieki środowiskowej powinien koncentrować się na rozwoju opieki geriatrycznej, kardiologicznej i rehabilitacyjnej. Wymaga to intensywnego rozwoju w każdej gminie pielęgniarstwa środowiskowego i placówek dziennego pobytu dla seniorów oraz osób ze znacznym upośledzeniem funkcji poznawczych czy motorycznych. W ramach koordynacji opieki w POZ i wsparcia opieki środowiskowej postulujemy aktywizację programu wolontariatu szkolnego skierowanego do osób potrzebujących pomocy.

### **14. POWOŁANIE EUROPEJSKIEJ UNII ZDROWIA**

Przygotowanie z inicjatywy polskiego rządu, założeń wspólnego działania na rzecz ZDROWIA na poziomie unijnym w oparciu o doświadczenia takich rozwiązań - jak Europejska Unia Energetyczna. Założenia EUZ powinny stać się częścią polskiej strategii budowania koalicji wewnątrz wspólnoty. Jeden z postulatów to stworzenie europejskiej solidarnościowej listy leków dla całego obszaru UE, poczynając od leków sierocych i stopniowo – wszystkich innych, równając do najpełniejszych list w najbogatszych krajach wspólnoty. Celem tego przedsięwzięcia, w którym powinny partycypować wszystkie kraje członkowskie będzie zrównanie poziomu dostępu do nowoczesnej diagnostyki oraz leków refundowanych na całym terenie UE, a także wspólna strategia dawania odporu ruchom antyszczepionkowym.

### **15. UTRZYMANIE ZASADY OBOWIĄZKOWOŚCI SZCZEPIEŃ OCHRONNYCH W POLSCE**

Obowiązkowe szczepienia, stanowiąc ochronę indywidualną oraz środowiskową, są jednymi z najważniejszych elementów zdrowia wspólnotowego i wyrazem solidaryzmu społecznego. Należy zdecydowanie: zwiększyć wiedzę społeczną na temat szczepień; nasilić wszelkie formy przeciwdziałania Państwa przejawom deprecjonowania ich roli - konsekwentnie walczyć z fałszującymi prawdę mitami; zapewnić możliwie najskuteczniejszą ochronę osobom z medycznymi przeciwskazaniem do szczepień oraz zapewnić wzrost wyszczepialności osób dorosłych.

### **16. PROMOCJA POLSKI PRZEZ ZDROWIE**

Dotychczasowe doświadczenia projektów z zakresu zdrowia promujących Polskę wskazują na dużą efektywność tego typu działań, szczególnie w państwach biedniejszych (Afryka, Azja Środkowa). Proponujemy, by w ramach promocji Polski za granicą, jako stały element, oprócz działań w zakresie kultury i nauki, włączyć działania prozdrowotne promujące polskie przedsięwzięcia w dziedzinie medycyny (leczenie słuchu, kardiologia, kształcenie pielęgniarek, itp.).



## 9. Siedem Zasad Doktora Janusza Medera- jak zadbać o wzajemne dobre relacje z pacjentem

*„Tym, co pełnią misję lekarską, niosą ulgę w chorobie i cierpieniu – dedykuję kilka myśli ku rozwadze”.*  
Dr Janusz Meder (1980)

1. Powitaj pacjenta – podaj mu rękę na przywitanie.
2. Skup, choć kilka minut, tylko na nim swoją uwagę – dając do zrozumienia, że w tym czasie on jest najważniejszy dla ciebie i zbij wywiad lekarski w sposób zwięzły i taktowny, komunikując się językiem zrozumiałym dla swojego rozmówcy i dochowując tajemnicy lekarskiej oraz innych praw pacjenta.
3. Poproś pacjenta o rozebranie się z zachowaniem jego prawa do wolności, godności i intymności, a następnie, mając jego przyzwolenie, dokładnie zbadaj jego ciało w całości.
4. Na każdym etapie diagnozy i leczenia wyobrażaj sobie, że to ty jesteś na miejscu pacjenta i pomyśl, czy chciałbyś być tak samo traktowany.
5. Zważaj na każde wypowiedziane do pacjenta słowa i nigdy nie odbieraj mu nadziei, mając przede wszystkim pokorę do własnej wiedzy niezależnie od stopnia swoich kwalifikacji, zajmowanego stanowiska czy też posiadanego tytułu naukowego.
6. Pełniąc swoją niełatwą misję lekarską, bądź cierpliwy, nie zapominaj o dobrych i ciepłych słowach, nie obrażaj się i nie gniewaj na pacjenta, a swoją postawą i działaniem zaświadcza o zbieżności swoich celów z celami pacjenta stosownie do jego potrzeb, oczekiwań i życzeń oraz zgodnie z jego wolą, światopoglądem i filozofią życia.
7. Traktuj zawsze pacjenta podmiotowo w sposób holistyczny, nie oddzielając jego części fizycznej od psychicznej i duchowej, bowiem stanowią one jedną nierozdzielalną całość.

Raport powstał dzięki wsparciu partnerów:









