



RAPORT: V SPOTKANIE RADY EKSPERTÓW DS. CHORÓB RZADKICH MEDYCZNEJ RACJI STANU

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
15 lutego 2022 r.

Raport pt. V Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu. Medyczna Racja Stanu, Warszawa, Luty 2022.

e-ISBN: 978-83-961477-7-6

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

Autorzy w kolejności alfabetycznej:

1. Minister Grzegorz Błażewicz, Zastępca Rzecznika Praw Pacjenta
2. Prof. Krystyna Chrzanowska, Przewodnicząca Zespołu ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia
3. Poseł Barbara Dziuk, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich
4. Dr Jakub Gierczyński, Ekspert systemu ochrony zdrowia
5. Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii WUM
6. Prof. Paweł Kowal, Poseł na Sejm RP, Sejmowa Komisja Zdrowia
7. Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowy w dziedzinie Genetyki Klinicznej
8. Prof. Tomasz Mach, Oddział Kliniczny Gastroenterologii i Hepatologii Szpital Uniwersytecki w Krakowie
9. Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, NIO-PIB w Warszawie
10. Mec. Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego oraz Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy Rzeczniku Praw Obywatelskich
11. 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
12. Minister Maciej Miłkowski, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia
13. Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress, Służba Zdrowia
14. Prof. Mieczysław Walczak, Konsultant Krajowy w dziedzinie Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej
15. Krystyna Wechmann, Członkini Narodowej Rady ds. Ochrony Zdrowia przy Prezydencie RP, Prezes Polskiej Koalicji Pacjentów Onkologicznych
16. Prof. Jerzy Windyga, Kierownik Zakładu Hemostazy i Chorób Metabolicznych w Instytucie Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie
17. Prof. Zbigniew Żuber, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu, Kierownik Katedry Pediatrii KAAFMI.

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

Wykorzystanie treści raportu pod warunkiem podania źródła: *Raport pt. V Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu. Medyczna Racja Stanu, Warszawa, Luty 2022.*

Spis treści

1. Medyczna Racja Stanu – misja i działania	3
2. Wprowadzenie, Anna Jasińska, Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu	9
3. Stanowiska ekspertów przedstawione w trakcie spotkania.....	10
Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress, Służba Zdrowia	11
Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, MRS11	
Prof. Zbigniew Żuber, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu, Kierownik Katedry Pediatrii KAAFM	12
Prof. Krystyna Chrzanowska, Przewodnicząca Zespołu ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia	13
Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowy w dziedzinie Genetyki Klinicznej	14
Prof. Mieczysław Walczak, Konsultant Krajowy w dziedzinie Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej	16
Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii WUM.....	17
Prof. Tomasz Mach, Oddział Kliniczny Gastroenterologii i Hepatologii Szpital Uniwersytecki w Krakowie	18
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. Jerzy Windyga, Kierownik Zakładu Hemostazy i Chorób Metabolicznych w Instytucie Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie.....	21
Mec. Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego oraz Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy Rzeczniku Praw Obywatelskich.....	21
Minister Grzegorz Błazewicz, Zastępca Rzecznika Praw Pacjenta.....	23
Poseł Barbara Dziuk, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich	23
Krystyna Wechmann, Członkini Narodowej Rady ds. Ochrony Zdrowia przy Prezydencie RP, Prezes Polskiej Koalicji Pacjentów Onkologicznych	24
Prof. Paweł Kowal, Poseł na Sejm RP, Sejmowa Komisja Zdrowia	24
Minister Maciej Miłkowski, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia	25
Dr Jakub Gierczyński, Ekspert systemu ochrony zdrowia	26
4. Wnioski i Rekomendacje	27
5. Kluczowe informacje przygotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu z zakresu diagnostyki i terapii wybranych chorób rzadkich	28

Modulatory CFTR: iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor oraz tezakaftor + iwakaftor w terapii mukowiscydozy	28
Dostęp chorych na chorobę Wilsona do terapii trientyną w ramach programu lekowego B.123....	29
Ekulizumab i rawalizumab w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii	30
Wprowadzenie badań przesiewowych noworodków w kierunku choroby Pompego.....	32
6. Skład Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkichj Medycznej Racji Stanu	32
7. Tezy dla Zdrowia.....	33
8. Siedem Zasad Doktora Janusza Medera - jak zadbać o wzajemne dobre relacje z pacjentem.....	37

1. Medyczna Racja Stanu – misja i działania

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.

Dr hab. n. społ. 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 - każdy będzie musiał



coś z tym zrobić. Ochrona zdrowia musi skoncentrować na sobie uwagę szerszych grup społecznych, a także polityków. A to jest najważniejsze, bo na końcu to 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, rozumiałem 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 tym tematem.

Dr n. med. 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. Mogło by być wygłaszane w Światowym Dniu Chorego - 11 lutego. Miałoby się odnosić także do aktualnych wyzwań zdrowotnych. Ideą Medycznej Racji Stanu było 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 n. med. Michał Sutkowski, Specjalista Medycyny Rodzinnej i Chorób Wewnętrznych, 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. Ludzie w pierwszej kolejności zwracają się właśnie do lekarzy rodzinnych, bo do nich właśnie pacjenci mają największe zaufanie, czerpią wiedzę i informacje na temat własnego zdrowia - to najłatwiejszy i najlepszy kontakt ze służbą zdrowia.

**Prof. dr hab. med. Leszek Czupryniak, Kierownik Kliniki Diabetologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersyteckie Centrum Kliniczne WUM**

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 do spraw Chorób Rzadkich oraz Rada Ekspertów ds. Chorób Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości. W 2020 r. ukonstytuowała się Rada Ekspertów ds. Onkologii. W 2021 r. powołano Radę Ekspertów ds. Chorób Autoimmunologicznych. W latach 2016-2021 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.

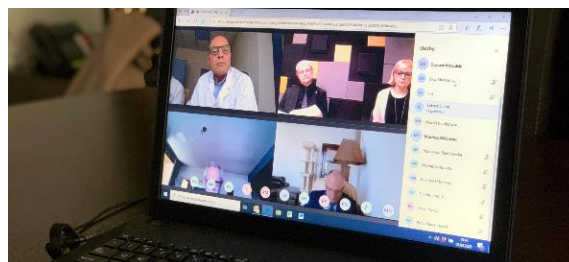
10 lutego 2020 r. „Ja Pacjent”, - wymóg orientacji całego systemu ochrony zdrowia i opieki społecznej na potrzeby pacjentów. W kontekście wyzwań epidemiologicznych, klinicznych i ekonomicznych podkreślano potrzebę solidarności z chorymi oraz empatię i uwagę należną, najmniejszym nawet grupom cierpiących.





11 grudnia 2019 r. I Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości - 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 Spotkania Online Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu – rak nie zna pojęcia kwarantanna. Każdego dnia diagnozuje się w Polsce nowotwór u 450 osób, a umiera z tym rozpoznaniem 270 osób.



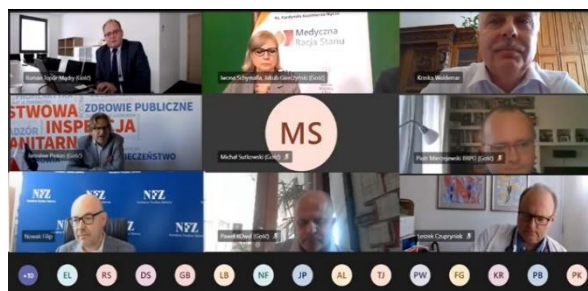
13 maja 2020 r. – III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu online – chorzy na choroby rzadkie wymagają szczególnej opieki w dobie pandemii oraz oczekują na Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich.

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 oraz inwestycja w system ochrony zdrowia.





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 Covid-19.



IV Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich

26 lutego 2021 r. - IV Spotkanie Online Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu skupiło się na sytuacji chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii Covid-19 oraz szanse poprawy opieki dzięki wprowadzeniu Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich oraz Funduszu Medycznego.

19 marca 2021 r. - I Spotkanie Online Rady Ekspertów ds. Chorób Autoimmunologicznych Medycznej Racji Stanu było poświęcone sytuacji chorych autoimmunologicznych w dobie pandemii Covid-19



„POSTĘP TERAPEUTYCZNY – SZANSE DLA PACJENTÓW. WYZWANIE DLA SYSTEMU. PERSPEKTYWA CZASU PANDEMII”

23 kwietnia 2021 - Debata Medycznej Racji Stanu Postęp terapeutyczny – szansa dla pacjentów. Wyzwanie dla systemu. Perspektywa czasu pandemii Covid-19. Debata ekspercko-systemowa odnosząca się do nowych możliwości terapeutycznych w medycynie.

17 czerwca 2021 – I Spotkanie Rady Ekspertów MRS ds. Neurologii i Psychiatrii. Debata ekspercko- systemowa odnosząca się do nowych możliwości terapeutycznych oraz poprawy modelu opieki w chorobach mózgu.



Spotkanie Rady Ekspertów ds. Neurologii i Psychiatrii



III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii

10 sierpnia 2021 - III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu. Chorzy na nowotwory złośliwe powinni mieć zagwarantowany dostęp do profilaktyki, diagnostyki, terapii, rehabilitacji oraz opieki paliatywnej

28 września 2021 r. - III Spotkanie Rady Ekspertów Medycznej Racji Stanu ds. Chorób sercowo-naczyniowych, Metabolicznych i przeciwdziałania Otyłości. Choroby sercowo-naczyniowe, metaboliczne i otyłość stają się coraz większym wyzwaniem dla systemów ochrony zdrowia w Polsce.



Spotkanie Rady ds. Chorób Naczyniowo-Sercowych, Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości



15 listopada 2021 r. - Debata Medycznej Racji Stanu Zdrowie Kobiety - Bezpieczeństwo Rodziny. Kobiety stanowią 52% polskiej populacji. Przeciętna długość życia Polki wynosi 82 lata, z czego w zdrowiu 64, a to oznacza 18 lat życia z chorobą. Zaledwie 26% pań po 50 roku życia jest aktywnych zawodowo.

2 grudnia 2021 r. - Sprawdzam-Wygrywam. Diagnostyka i leczenie wirusowego zapalenia wątroby typu C w Polsce. Wirusowe zapalenie wątroby typu C jest jednym z kluczowych wyzwań polityki zdrowotnej w Polsce. Dzięki szybkiej diagnostyce i skutecznemu leczeniu może być wyeliminowane do 2030 r.





Rada Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu

1 lutego 2022 r. - IV spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu. Eksperci Medycznej Racji Stanu zastanawiali się, jak poradzić sobie z długim zdrowotnym i finansowym w onkologii, który powstał w wyniku pandemii COVID-19. Spowołniła ona realizację Narodowej Strategii Onkologicznej (NSO), czyli programu na lata 2020-2030, wprowadzającego kompleksowe zmiany w polskiej onkologii.

Zapraszamy Państwa do lektury raportu, wszystkich opublikowanych raportów na stronie [www. medycznaracjastanu.pl](http://www.medycznaracjastanu.pl) oraz współpracy w ramach projektów Medycznej Racji Stanu.



Anna Jasińska



Grażyna Mierzejewska

2. Wprowadzenie, Anna Jasińska, Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu

Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu zbiera się już po raz piąty, w dwa lata po rozpoczęciu pandemii COVID-19. Eksperci 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 SARS-CoV-2. Diagnoza choroby rzadkiej już wcześniej tworzyła i nadal tworzy zagrożenie śmiercią, inwalidztwem, izolację społeczną i zubaża 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. Na szczęście decyzje Ministra Zdrowia w ostatnich paru latach znacząco poprawiły dostęp refundacyjny chorych na choroby rzadkie do skutecznego leczenia. Według Ministra Zdrowia w 2021 r. refundacją objęto 68 nowych częstotekowskazań, w tym 29 w chorobach rzadkich. Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu opracowała w 2019 r. główne tezy przekazu do decydentów, środowiska medycznego i społeczeństwa, odnoszące się do 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. W 2021 r. został przyjęty przez Radę Ministrów Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Plan 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. Ma zostać poprawiony dostęp do diagnostyki chorób rzadkich – w tym diagnostyki molekularnej. Ponadto mają powstać rejestry medyczne poszczególnych chorób rzadkich, platforma informacyjna oraz paszport chorego z chorobą rzadką. Na realizację Planu dla Chorób Rzadkich przeznaczono ok. 130 mln zł. Jednocześnie wielkie nadzieje chorzy na choroby rzadkie wiążą z Funduszem Medycznym, na który rocznie alokowane jest 4,2 mld zł, w tym na refundację leków w chorobach rzadkich i onkologicznych 720 mln zł. W ramach Funduszu Medycznego chorzy na choroby rzadkie mogą mieć refundowane terapie w ramach wykazu leków o wysokim stopniu innowacyjności (TLI) oraz wykazu leków o wysokiej wartości klinicznej (TLK). Wykazy tych technologii opracowuje Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, a zatwierdza Minister Zdrowia. Na docenienie zasługuje fakt, że w skład Rady Funduszu Medycznego zostali powołani obok klinicystów i urzędników przedstawiciele dwóch organizacji pacjentów chorujących na choroby rzadkie. Według opracowania „Audyt Krajowego Forum Orphan 2021. Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki” - potrzeby tej grupy chorych są dalej bardzo duże. Organizacje pacjencie zwracały uwagę i podkreślały różne problemy w zakresie dostępu do technologii medycznych oraz potrzebę utworzenia odpowiednich dla danej jednostki chorobowej modeli opieki. 85% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu do diagnostyki genetycznej. 76% organizacji pacjenckich podkreśliło potrzebę zmian w modelu opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi - szczególnie utworzenia ośrodków referencyjnych, interdyscyplinarnej opieki różnych specjalistów i włączenia rozwiązań telemedycznych. 71% organizacji pacjenckich zwróciło uwagę na potrzebę zmian organizacyjnych w zakresie edukacji lekarzy, przyznawania świadczeń pacjentom, wsparcia dla rodziny i opiekunów, wsparcia w szkole, w edukacji i wzroście dostępności do informacji, czy utworzenia rejestru pacjentów. 66% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu w zakresie refundacji produktów leczniczych. 32% organizacji pacjenckich wskazało na poprawę dostępu do wyrobów medycznych w ramach zaopatrzenia indywidualnego, uwzględniającą wzrost finansowania oraz określenie limitów czasowych korzystania z wyrobów. 21% organizacji pacjenckich dostrzegło potrzebę wzrostu lub zmiany modelu finansowania w różnych zakresach opieki. 15% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wzrostu ilości badań naukowych, badań klinicznych i ich dodatkowego finansowania.

3. Stanowiska ekspertów przedstawione w trakcie spotkania

W trakcie wirtualnej debaty wypowiedzieli się eksperci kliniczni, urzędnicy, politycy i eksperci systemowi. Poniżej przedstawiono stanowiska ekspertów w kolejności ich wypowiedzi.

Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress, Służba Zdrowia

Spotkanie Rady Ekspertów Medycznej Racji Stanu ds. Chorób Rzadkich odbywa się już po raz piąty. Medyczna Racja Stanu zajmuje się problemami pacjentów z chorobami rzadkimi od początku powstania, tj. od pięciu lat. Spotykamy się w przededniu Światowego Dnia Chorób Rzadkich, dzisiaj także w Ministerstwie Zdrowia odbyła się konferencja, która poświęcona jest refundacji terapii stosowanych w chorobach rzadkich.

***Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, MRS***

Obecnie jest ok. 190 typów nowotworów, które można zaliczyć do chorób rzadkich. Przypomnę, że choroba rzadka, to taka, która występuje w 5 przypadkach na 100 tys. mieszkańców, natomiast choroba ultraradka, to jeden przypadek na 100 tys. mieszkańców. Nowotwory rzadkie występują w takich narządach jak: tarczyca, tkanki miękkie, kości, jelita, mózg, narządy płciowe, czy skóra. Występuje również cała grupa nowotworów układu chłonnego (limfatycznego) i krwiotwórczego. W tej chwili w Europie notuje się ok. 550 tys. zachorowań rocznie na nowotwory rzadkie i żyje z tym rozpoznaniem ok. 4,5 miliona pacjentów. Przyjmuje się, że spośród rzadkich nowotworów ok. 30% stanowią nowotwory ultraradkie. Chcę również zwrócić uwagę na to, że istnieją takie nowotwory, które w Unii Europejskiej uznawane są za rzadkie, a w Polsce ze względu na specyfikę naszego pacjenta niestety są dość częste. Takim przykładem jest rak płaskonabłonkowy krtani, który właściwie bardzo rzadko występuje w krajach Europy Zachodniej, natomiast w Polsce ze względu na nagminne palenie papierosów, nowotwór nie należy do rzadkich. Podobnym przykładem jest rak szyjki macicy, który w wielu krajach Europy Zachodniej będzie niebawem całkowicie wyeliminowany ze względu na populacyjne szczepienia przeciw HPV oraz wczesne rozpoznanie. W Polsce, kobiety nie wykonują powszechnie cytologii, mimo że jest to bezpłatne i dostępne badanie przesiewowe od wielu lat. Chociaż istnieje Narodowa Strategia Onkologiczna nie wprowadziliśmy jeszcze refundacji szczepień przeciw HPV. Apelowaliśmy do Ministra Zdrowia o szybsze wdrożenie tych elementów Narodowej Strategii Onkologicznej. Szczególnie, że mamy już twarde dane z Australii, Szkocji oraz krajów skandynawskich, które pokazują, że w najbliższych latach, w tych krajach zostanie wyeliminowany rak szyjki macicy. Istnieje w tej chwili inicjatywa w Unii Europejskiej, gdzie mówi się o tworzeniu sieci ośrodków onkologicznych, które są wyspecjalizowane w leczeniu nowotworów rzadkich, co jest bardzo słuszne. Mamy taki przykład z Narodowego Instytutu Onkologii, jeśli chodzi o mięsaki tkanek miękkich i kości oraz nowotwory neuroendokrynne, gdzie istnieją zespoły wielospecjalistyczne, które wyłącznie zajmują się rozpoznawaniem i leczeniem tych nowotworów rzadkich. Idea tworzenia takich wyspecjalizowanych ośrodków, ze względu na małą liczbę tych pacjentów ma swoje absolutnie praktyczne uzasadnienie z każdego punktu widzenia, również z punktu widzenia płatnika i decydenta. Wyspecjalizowane ośrodki prowadzą infolinię, albo możliwość kontaktu online, gdzie zarówno lekarze, jak i pacjenci mogą przedstawić swój problem i otrzymać opinię konsylium wielodyscyplinarnego, które ustala właściwy plan leczenia. Chcę również powiedzieć o ostatniej grupie nowotworów rzadkich dla których leczenie jest bardzo wyspecjalizowane oraz związane z postępem wiedzy medycznej w zakresie onkologii, z rozbudowaniem testów molekularno-genetycznych. Dzięki diagnostyce molekularnej, nawet w tych nowotworach, które często występują, jak na przykład rak płuca, czy jelita grubego zaczyna



się wyodrębniać ich podtypy, które związane są z markerami molekularno-genetycznymi. Tak więc coraz węższe są grupy pacjentów, do których skierowane jest określone leczenie precyzyjne zindywidualizowane w oparciu o te markery. Bardzo nam zależy, aby Plan dla Chorób Rzadkich był sukcesywnie wdrażany w ramach kluczowych sześciu obszarów. Pragniemy też, aby wykorzystano w pełni potencjał i zapisy Funduszu Medycznego w poprawie dostępu do terapii.

*Prof. Zbigniew Żuber, Przewodniczący
Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich
Medycznej Racji Stanu, Kierownik
Katedry Pediatrii KAAFM*



Medyczna Racja Stanu od lat zwraca uwagę na choroby rzadkie. Chorzy na choroby rzadkie, albo ultraradkie w Polsce często krążą od lekarza, do lekarza. Plan dla Chorób Rzadkich jawi się nam jako znakomite narzędzie koordynacji i kompleksowości opieki ścieżka, tylko my jeszcze w tej chwili tych efektów nie widzimy. Najważniejszym elementem w opiece nad chorymi na choroby rzadkie jest wczesna diagnostyka, w tym badania genetyczne. Są one przyszłością medycyny, a bez tego nie damy sobie rady. Mamy w tej chwili coraz więcej nowoczesnych terapii, z których się niezwykle cieszymy. Mamy możliwość nowoczesnego leczenia choroby Wilsona, rdzeniowego zaniku mięśni, mukowiscydozy oraz wielu innych chorób rzadkich. Jednak kluczowa jest podstawowa i pogłębiona diagnostyka. Bardzo ważna w tym aspekcie jest edukacja wszystkich pracowników opieki zdrowotnej, żeby zwrócić uwagę, że pacjent, który ma nietypowe objawy, to nie jest powód do nadania łatki „to nie nasz pacjent”, tylko wręcz przeciwnie powinniśmy zająć się nim w sposób szczególny, bo być może dotychczasowe niepowodzenia diagnostyczne były spowodowane niedostatkami wiedzy, albo brakiem możliwości przesłania do kolegów, którzy na tym lepiej się znają. Nie uważam, żeby tworzenie wyłącznie centralnych środków było dobrym pomysłem. Pacjenci są w całej Polsce. Jeśli lekarz będzie miał podejrzenie, że coś z pacjentem dzieje się nietypowego, dobrze byłoby, żeby były utworzone właściwe szlaki informacyjno-diagnostyczne oraz, żeby była łatwość dotarcia pacjenta do ośrodka, który będzie go leczył. Najważniejszym elementem jest dobra diagnostyka oraz porządna edukacja na odpowiednim poziomie, żeby ułatwić drogę pacjentowi z nietypowymi objawami w dotarciu do ośrodka eksperckiego. Mamy ogromny problem z silosami, gdzie ani pacjent, ani jego lekarz nie wiedzą, czy chory jest pacjentem hematologicznym, onkologicznym, gastrologicznym, czy pulmonologicznym, a w wielu wypadkach to jest pacjent „multidyscyplinarny”, czyli ma wiele objawów z poszczególnych dyscyplin. Rodzice pacjentów z chorobami rzadkimi często mówią: „my jesteśmy zapisani w czternastu poradniach”. Ktoś powinien to skoordynować. To, co najważniejsze i co widzimy w ostatnich latach, to fakt, że zostały utworzone ośrodki leczenia chorób rzadkich dla dorosłych. Tutaj jawi się kolejny problem, z którym musimy się zmierzyć, jako klinicyści, ale także jako obywatele, czy stać nas w Polsce na refundację publiczną wszystkich dostępnych terapii. To jest kolejny problem, przed którym staniemy. Problem priorytetów i wyboru. Zwracam się do Państwa z apelem, aby łatwość i dostępność terapii nie była ograniczona wyłącznie do pewnych chorób, które są publicystycznie popularne. Myślę, że jesteśmy przed poważnymi wyzwaniem terapeutycznymi w medycynie i miejmy nadzieję, że pieniądze, które znajdują się w publicznym systemie ochrony zdrowia, będą rozsądnie wykorzystane i wszyscy nasi pacjenci będą mogli z tego skorzystać. Problem, przed którym na pewno staniemy, to zwiększanie się potrzeb zdrowotnych społeczeństwa i narastający dług zdrowotny, który rośnie nam od lat. Naczelna Rada

Lekarska podkreśla, że pacjent z chorobą rzadką ma także inne problemy zdrowotne i jest pacjentem wielospecjalistycznym. Gdybyśmy uchwalili najlepszy na świecie Program dla Chorób Rzadkich, jeżeli nie będzie odpowiedniego finansowania, nic nie zostanie zrealizowane, bo nie będzie funduszy. Także finansowanie programów lekowych musi ulec zmianie, w kierunku wzrostu finansowania świadczeń medycznych w ośrodkach klinicznych je realizujących. Przy nieprzychylniej postawie dyrekcji szpitali, nie ma szans na realizację programów lekowych przez lekarzy w nich pracujących. Jest to m. in. powód wędrowania pacjentów po całej Polsce, bo w niektórych ośrodkach klinicznych nie opłaca się otwierać programu lekowego. Leczenie niektórych jednostek chorobowych powinno być prowadzone przez wyspecjalizowane centra. Jednak dostępność chorych na choroby rzadkie do terapii powszechnej powinna być możliwie blisko miejsca zamieszkania pacjenta.

Prof. Krystyna Chrzanowska, Przewodnicząca Zespołu ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia



W 2021 r. został przyjęty przez Radę Ministrów Plan dla Chorób Rzadkich, który jest przewidziany do realizacji w latach 2022-2024. Plan obejmuje sześć obszarów i ma na celu poprawę diagnostyki i leczenia chorób rzadkich zgodnie ze standardami przyjętymi w UE (ośrodki eksperckie oraz dostęp do nowoczesnym metod diagnostycznych, w tym genomowych badań wielkoskalowych), zapewnienie dostępu do wysokiej jakości innowacyjnych świadczeń opieki zdrowotnej (nowoczesne terapie, elektroniczny paszport pacjenta, rejestry chorób rzadkich), rozwój i szerzenie wiedzy o chorobach rzadkich (platforma informacyjna). Aktualnie w przygotowaniu jest powołanie trzech ciał doradczych: Rady ds. Chorób Rzadkich, Rady ds. Rejestru Chorób Rzadkich oraz Rady ds. Platformy Informacyjnej. Rozpoczęły się już prace realizowane przez Centrum e-Zdrowie związane z opracowaniem koncepcji systemu informatycznego dla chorób rzadkich, w skład którego wejdzie Polski Rejestr Chorób Rzadkich (PRCR), Paszport Pacjenta oraz Platforma Informacyjna. Wkrótce powinny być powołane przez ministra właściwego ds. zdrowia pierwsze krajowe ośrodki eksperckie chorób rzadkich w drodze uznania kompetencji. Taka procedura jest przewidziana dla polskich ośrodków, które zostały przyjęte do Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN); od 1 stycznia 2022 r łącznie 46 ośrodków należy do 21 z 24 sieci. Struktura sieci ERN nie obejmuje całego obszaru zagadnień związanych z chorobami rzadkimi. W związku z tym, powołany w ten sposób ośrodek krajowy będzie miał kompetencje w zakresie takim jak ERN, w którym działa. Przynależność do ERN znacząco ułatwia kontakty międzynarodowe i możliwość konsultacji pacjentów z szerokim gronem specjalistów w Europie. Następnym krokiem powinno być powołanie eksperckich ośrodków krajowych w drodze konkursów. Aby można było zacząć ogłaszać konkursy najpierw musi być jednak powołana Rada ds. Chorób Rzadkich. Zgodnie z wytycznymi planu docelowo powinna powstać krajowa sieć Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR). Chodzi o to, aby pacjent nie musiał jeździć po całym kraju i mógł być objęty odpowiednią opieką jak najbliżej miejsca zamieszkania. Ośrodek ekspercki powinien posiadać wielodyscyplinarny zespół specjalistów, aby możliwe było zapewnienie koordynowanej, kompleksowej opieki medycznej i okotomedycznej, odpowiednie zaplecze technologiczne (m.in. odpowiednia diagnostyka laboratoryjna i obrazowa), doświadczenie w prowadzeniu badań klinicznych i projektów badawczych oraz udokumentowaną współpracę międzynarodową w obszarze chorób rzadkich. Do zadań takiego ośrodka będzie także należało

prowadzenie rejestru klinicznego pacjentów z określoną chorobą lub grupą chorób, nadawanie kodów ORPHA i zgłaszanie pacjentów do PRCR). Ośrodki, które obejmują opieką pacjentów pediatrycznych powinny nawiązać współpracę z ośrodkami, które będą mogły przejąć opiekę nad tymi pacjentami w wieku przejściowym i wieku dorosłym. Kluczowym zadaniem jest poprawienie diagnostyki chorób rzadkich, z jednej strony poprzez dofinansowanie wyposażenia wysokospecjalistycznych laboratoriów genetycznych i nie genetycznych, z drugiej zaś odpowiednią wycenę kosztów nowoczesnych procedur, odpowiednio, wielkoskalowych badań genomowych (mikromacierze aCGH oraz sekwencjonowanie następnej generacji NGS) oraz innych wysokospecjalistycznych badań laboratoryjnych (np. immunologicznych czy enzymatycznych). Ponadto, laboratoria wykonujące takie badania powinny uzyskać odpowiednią akredytację, aby ich wyniki spełniały wysokie standardy i były wiarygodne (czekamy na ustawę o testach genetycznych). Niemniej ważne jest zapewnienie odpowiedniego finansowania nie tylko nowych procedur diagnostycznych, ale także hospitalizacji oraz wizyt ambulatoryjnych (pacjent z chorobą rzadką wymaga znacznie większego nakładu pracy lekarza, diagnosty i innego personelu). Mamy nadzieję, że w 2022 r. uda się przeprowadzić wycenę i taryfikację zarówno nowych procedur diagnostycznych, jak i świadczeń szpitalnych i ambulatoryjnych. Oprócz ośrodków eksperckich chorób rzadkich dużą rolę do spełnienia w tym zakresie mają także ośrodki genetyki klinicznej lub medycznej oraz poradnie genetyczne, które od kilkadziesiąt lat zajmują się diagnostyką pacjentów z genetycznie uwarunkowanymi chorobami rzadkimi. W przypadku chorób rzadkich zakończenie diagnostyki, także w OECR, powinno być zawsze podsumowane przez genetyka klinicznego, aby pacjent i jego rodzina otrzymali pełną poradę genetyczną oraz plan zakresu dalszej opieki w przypadku chorób wielonarządowych. Z punktu widzenia genetyka klinicznego, którym jestem od prawie 40 lat muszę zwrócić uwagę na jeszcze jeden bardzo ważny aspekt badań genetycznych. Obserwujemy, że są pacjenci, którzy zapisują się do kilku poradni genetycznych, czasem równolegle. Najpoważniejszym problemem, który z tego wynika jest czasem kilkukrotne wykonywanie tych samych kosztownych badań. Jeśli pacjent lub rodzice o tym nie poinformują ośrodek przyjmujący pacjenta nie ma możliwości sprawdzenia takich danych. Powoduje to niepotrzebne koszty i wydłuża kolejki do poradni, które z uwagi na niedobór specjalistów w dziedzinie genetyki klinicznej nie są w stanie ustalić rozsądnych terminów wizyt. Widzę pilną potrzebę wprowadzenia ogólnopolskiego rejestru wykonanych badań genetycznych (odpowiednio zabezpieczonego i dostępnego tylko dla wybranych odbiorców), w którym można byłoby sprawdzić datę i miejsce wykonania badania. Przygotowując Plan dla Chorób Rzadkich zwróciliśmy także uwagę na konieczność współpracy nie tylko pomiędzy krajowymi OECR, ale także współpracy OECR z ośrodkami genetyki medycznej/poradniami genetycznymi w zakresie diagnostyki genetycznej, zwłaszcza wielkoskalowymi metodami genomowymi.

Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowy w dziedzinie Genetyki Klinicznej

Chcę podkreślić, że Plan dla Chorób Rzadkich jest katalizatorem rozwoju genetyki klinicznej w Polsce. Powoduje on także konieczność wprowadzenia nowych rozwiązań prawnych. Do koszyka świadczeń mają zostać wprowadzone wysokoprzepustowe badania genomowe. Jest to związane z koniecznością zabezpieczenia dwóch bardzo ważnych obszarów.

Pierwszy obszar, to zapewnienie wysokiej jakości badań genetycznych, a drugi - zabezpieczenie



kadrowe. Co do wysokiej jakości badań genetycznych, to w tej chwili w opracowaniu jest ustawa o testach genetycznych. Cały zespół ekspertów pracował nad przygotowaniem ustawy, która określi wymogi jakościowe laboratoriów genetycznych i wprowadzi zapisy wymogu powiązania testów genetycznych z interpretacją wyników w kontekście rodowodowo-klinicznym i z poradą genetyczną. Określi też zasady prowadzenia repozytoriów materiału genetycznego, regulacje dotyczące przesyłania materiału genetycznego za granicę, zabezpieczając prawa pacjenta i wprowadzając niezbędne regulacje bioetyczne. Drugą sprawą jest zabezpieczenie kadrowe. Musimy zacząć od szkolenia studentów na wydziałach lekarskich. W tej chwili pracuje zespół ekspertów, który został powołany przez Ministra Zdrowia, złożony m.in. z przedstawicieli rektorów uczelni medycznych, przedstawicieli Ministerstwa Zdrowia i Ministerstwa Edukacji i Nauki. W programie studiów medycznych należy zmienić miejsce genetyki - zgodnie z wieloletnimi staraniami Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Dzisiaj genetyka kliniczna jest przedmiotem klinicznym, a diagnostyka chorób genetycznych, w tym genetycznych chorób rzadkich jest ważną częścią medycyny precyzyjnej. Specjalizacja z genetyki klinicznej powinna być na liście specjalizacji priorytetowych. Aktualnie w Polsce jest 142 specjalistów genetyki klinicznej, 12 z nich jest po 70 roku życia, a ok. 30 osób jest po 60. roku życia. W dodatku ponad połowa z nich, to są nauczyciele akademicy, profesorowie, samodzielni pracownicy naukowcy. Oni nie mają możliwości, żeby pracować wyłącznie w poradni genetycznej. W przeliczeniu na pełne etaty, genetyków klinicznych jest ok. 60. Genetyka kliniczna powinna być specjalizacją priorytetową, napisałam już do Ministra Zdrowia Adama Niedzielskiego w tej sprawie. Kolejną sprawą jest utworzenie nowego zawodu medycznego - doradca genetyczny, np. na bazie studiów podyplomowych. Zespół stworzony z genetyka klinicznego i takich doradców genetycznych ma dużą efektywność. Taki zawód istnieje na świecie i znakomicie się sprawdza. Konieczne również jest zapewnienie właściwego statusu biotechnologom i biologom molekularnym. Jest to niezbędne w nowoczesnej diagnostyce chorób genetycznych, zwłaszcza chorób rzadkich. W tej chwili jest opracowywana ustawa o medycynie laboratoryjnej. W tej ustawie status biotechnologa medycznego i biologa molekularnego jest bardzo niski. To jest absolutnie nie do przyjęcia, a jeśli to się nie zmieni, to zablokuje rozwój wysokoprzepustowych badań genomowych w Polsce. Powinny być opracowane studia podyplomowe dające uprawnienia diagnosty. Poza tym należy zmodyfikować kierunek biotechnologia medyczna na uczelniach medycznych, podobnie jak analitykę poprzez dodanie przedmiotów formujących osobowość diagnosty. Kończenie studiów byłoby już z tytułem diagnosty w dziedzinie laboratoryjnej genetyki medycznej i to by otwierało dostęp do specjalizacji. Kolejną ważną sprawą są rejestry. Funkcję rejestru chorób rzadkich spełnia częściowo, działający od 25 lat, Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych, który od 5 lat stosuje kody ORPHA. W bazie danych tego rejestru jest ok. 15 tys. pacjentów z rzadkim, najczęściej ultrarazadkim zespołem genetycznym. Znajduje się w nim także ok. 40 tysięcy chorych z wadą izolowaną, która ma nadany kod ORPHA. Mamy w Polsce znakomite doświadczenie w prowadzeniu tak wielkich rejestrów. Zostało to wykorzystane przy opracowaniu założeń Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich. Bardzo ważna będzie rola Rady Naukowej dla Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich, która dopracuje wszystkie funkcje rejestru. Polski Rejestr Chorób Rzadkich i Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych są rejestrami siostrzanymi, które będą się uzupełniać i wymieniać danymi. Bardzo ważne są źródła informacji. Na razie skoncentrowaliśmy się w pierwszych dwóch latach na chorobach rzadkich o ustalonym podłożu genetycznym. Bardzo ważne jest dbanie o jakość danych i przyjmowanie do tego rejestru przypadków sprawdzonych. Zgłoszenia do rejestru będą z poradni genetycznych, z ośrodków eksperckich i ta część jest już dopracowana. Natomiast opracowania wymagają zasady zgłaszania genetycznych chorób rzadkich o nieustalonym podłożu genetycznym oraz niegenetycznych chorób rzadkich. Ośrodki eksperckie będą prowadzić

rejstry kliniczne dla poszczególnych chorób rzadkich. Te prace trwają, są zaawansowane, odbywają się spotkania z zespołami informatyków z Centrum e-Zdrowia. Uważam, że po wprowadzeniu Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich, Polska będzie liderem w zakresie rejestrów w Unii Europejskiej, bo dwa takie wielkie rejestry, pokrywające cały kraj, to naprawdę jest wyjątkowa sytuacja. Jeśli chodzi o rejestry wad wrodzonych, to praktycznie, oprócz Polski, jeszcze tylko Norwegia, Szwecja i Finlandia mają rejestr krajowy. Z kolei Platforma informacyjna „Choroby Rzadkie” to będzie wiarygodne, kompleksowe źródło wiedzy klinicznej, naukowej i organizacyjnej.

Prof. Mieczysław Walczak, Konsultant Krajowy w dziedzinie Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej



Diagnozowanie pacjentów z chorobami rzadkimi jest kwestią priorytetową. Ważna jest rozbudowa i poszerzenie sieci poradni genetycznych, bo tak jak podkreślono wcześniej 80% chorób rzadkich, to są choroby uwarunkowane genetycznie. Nie należy zapominać o poszerzaniu zakresu badań przesiewowych u noworodków. Mimo, iż Polska należy do grona liderów, jeżeli chodzi o liczbę wykonywanych badań, to panel badań powinien być poszerzany. W tym kontekście, nie należy zapominać o badaniach biochemicznych, które mogą być wykonywane w krajowych ośrodkach. Bardzo ważne jest wprowadzenie rejestrów medycznych. Pozwoli nam to wiedzieć, ilu pacjentów choruje na daną jednostkę chorobową, a z drugiej strony powinniśmy również mieć możliwość oszacowania potrzeb w zakresie liczby leczonych pacjentów. Pozwoli to również zdefiniować właściwą liczbę ośrodków klinicznych oraz stworzyć kompleksową opiekę w zakresie chorób rzadkich. Jednak bez odpowiedniego kształcenia lekarzy - przed i podyplomowego nie osiągniemy poprawy. W Polsce, od momentu wystąpienia pierwszych objawów do rozpoznania przyczyny choroby rzadkiej mija wiele lat. Pacjenci są bardzo często diagnozowani w momencie, kiedy choroba jest zaawansowana, a my lekarze niewiele jesteśmy wtedy w stanie zrobić. Jeżeli na poziomie lekarza POZ występują u pacjenta nietypowe objawy, to pacjent powinien być niezwłocznie wysłany do ośrodka specjalistycznego. I na ten element w kształceniu przed i podyplomowym należy zwracać uwagę. Wydaje mi się, że kluczowym jest nie tylko kształcenie kadr medycznych, ale również, jak najszerzy przekaz dla społeczeństwa o potrzebie przyspieszenia diagnozowania i leczenia chorób rzadkich. Należy również dążyć do takiego modelu opieki, aby nie próbować wyalienować tych pacjentów poza środowisko, w którym na co dzień żyją. Na to zagadnienie należy zwracać uwagę, żeby tych pacjentów nie trzymać w środowisku domowym, tylko, żeby oni żyli, realizując swoje możliwości życiowe i byli częścią społeczeństwa.

Osobiście mam zaszczyt kierować Zespołem Koordynacyjnym ds. Chorób Ultrarazadkich. Borykamy się z codziennymi wyzwaniem i problemami. Koordynujemy programy lekowe w zakresie 12 chorób rzadkich, obejmujące ponad 500 pacjentów. W ramach realizacji tych programów lekowych pojawia się konieczność zapewnienia kompleksowej opieki. Zrobiliśmy olbrzymi postęp, jeżeli chodzi o diagnozowanie oraz leczenie chorób rzadkich. Myślę jednak, że jedną rzecz zawsze pomijamy - nie wszystkie choroby rzadkie jesteśmy w stanie leczyć farmakologicznie. Dlatego tak ważną jest kwestia centrów diagnostycznych, różnego typu programów kompleksowej opieki, elementów związanych z leczeniem celowanym oraz kwestia rehabilitacji leczniczej. Dostępność do rehabilitacji jest bardzo słaba, a COVID-19 tę możliwość korzystania z rehabilitacji utrudnia. Powinniśmy podkreślać, że jednym

z zasadniczych elementów terapii każdego pacjenta, nawet jak on jest leczony w sposób celowany, jest potrzeba rehabilitacji leczniczej. Wszyscy cieszymy się z uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich. Ogromnym sukcesem jest to, że został on zatwierdzony po kilkunastu latach starań. Jest jednak aspekt, który został w nim pominięty - pomoc społeczna i socjalna dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Wiele rodzin jest ubogich, dlatego pomoc społeczna i socjalna powinna być jednym z zasadniczych elementów opieki. Pacjenci z chorobami rzadkimi bardzo często mają kłopot z edukacją, dlatego bardzo ważną jest kwestia indywidualnego toku nauczania, czy szkoły dla dzieci i młodzieży z upośledzeniem intelektualnym, czy fizycznym różnego stopnia. Musi być zweryfikowana wycena procedur diagnostycznych i terapeutycznych, która szczególnie w programach lekowych jest często poniżej kosztów. W przypadku chorób rzadkich, niezbędna jest kwestia ponownej taryfikacji wielu procedur diagnostycznych i terapeutycznych, bo żaden dyrektor szpitala nie będzie chciał dopłacać do rzeczy, które mu przynoszą chwałę, ale z drugiej strony straty finansowe. Myślę, że ponowna wycena wielu procedur jest niezbędna. Oczywiście, każda choroba rzadka ma zupełnie inny obraz i zasadę leczenia, w związku z tym nie można powiedzieć, że wszystkie jednostki chorobowe powinny być leczone w centrach eksperckich znacznie oddalonych od miejsca zamieszkania chorego. W wielu krajach – np. Holandii jest wręcz odwrotny trend, kiedy pielęgniarka z lekarzem przyjeżdżają do domu pacjenta i podają mu leki. Mamy bardzo dobre doświadczenia, jeśli chodzi o dzieci z cukrzycą typu 1. W okresie pandemii w poradniach diabetologicznych dla dzieci młodym osobom dorosłym do 21 roku życia porady udzielali zarówno endokrynolodzy i diabetolodzy dziecięcy, jak i diabetolodzy zajmujące się osobami dorosłymi. Na to wyraził zgodę Prezes Narodowego Funduszu Zdrowia. Apeluje więc do NFZ, aby taką możliwość utrzymać po okresie ustąpienia pandemii, bo jest to doskonałe rozwiązanie. W tej chwili rozwija się w Unii Europejskiej medycyna wieku młodzieńczego. Warto wprowadzić taki okres przejściowy (np. 21 r.ż.), gdzie pacjent płynnie przechodzi z opieki pediatrów pod opiekę internistów. Następnym problemem są ciężarne w młodym wieku. Pediatrzy znają te pacjentki i myślę, że wspólnie z położnicami i z internistami powinni zapewnić optymalną opiekę dla tych wszystkich kobiet.

Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii WUM

W zakresie neurologicznych chorób rzadkich w ostatnich latach mamy wielkie sukcesy. Te sukcesy to przede wszystkim optymalizacja diagnostyki i terapii rdzeniowego zaniku mięśni. Od stycznia 2019 r. mamy refundację nusinersenu w ramach programu lekowego. Obecnie w ramach programu ponad 700 pacjentów z SMA jest leczonych w 30 ośrodkach w



Polsce. Pacjenci nie muszą jeździć po całej Polsce, bo terapia jest dostępna relatywnie blisko. W SMA oczekujemy na refundację kolejnych leków. W Europie została zarejestrowana terapia doustna risdiplamem, która wydaje się bardzo dobrym rozwiązaniem, przynajmniej dla części chorych z bardzo dużymi skoliozami, które utrudniają lub uniemożliwiają podanie nusinersenu dokałowo. Czekamy także na refundację terapii genowej, której refundacja była rozważana w ramach Funduszu Medycznego. Wydaje się, że tego rodzaju nowatorskie terapie rzeczywiście na taką ścieżkę, w określonych wskazaniach, przy bardzo dobrych wynikach badań klinicznych zasługują. Mamy już świetnie funkcjonujący program badań przesiewowych noworodków w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni. Od kwietnia 2021 r. zidentyfikowano dzięki przesiewowi 19 dzieci w stadium przedobjawowym, Oczekujemy na wprowadzenie badania przesiewowego noworodków w kierunku choroby Pompego.

Możliwość wczesnej diagnostyki tej choroby bardzo poprawiłaby rokowanie tej grupy pacjentów. Doceniamy refundację publiczną terapii zespołu Lamberta i Eatona. Czekaliśmy na nią ładnych kilka lat. Bardzo dziękujemy za refundację atalurenu w terapii dystrofii Duchenne'a. Jest to terapia, która może być dostępna dla mniej niż 10% chłopców z tą postępującą chorobą mięśniową. Problem, który wydaje mi się w tej chwili najbardziej palącym z punktu widzenia neurologii, to problem związany z realizacją programu lekowego zawierającego immunoglobulinę ludzką, podawaną dożylnie. Od wielu miesięcy zmagamy się z głębokim niedoborem immunoglobulin. Z jednej strony oczywiście mamy nadzieję, że dostępność immunoglobulin się poprawi. To jest dla części naszych pacjentów być, albo nie być.

Uznanie kompetencji ośrodków eksperckich, które zostało zapisane w Planie dla Chorób Rzadkich jest niestety ważne. Równie ważna jest poprawa wyceny obsługi programów lekowych. My, lekarze jesteśmy pełni zapału, ale dyrektorzy placówek, w których realizujemy programy lekowe, są rozliczani z wyniku finansowego placówek i ich cierpliwość, w którymś momencie zaczyna być wystawiona na ciężką próbę. Plan dla Chorób rzadkich, z jednej strony pozwoli pacjentom znacznie łatwiej docierać do ośrodków eksperckich, natomiast te ośrodki eksperckie już w tej chwili są bardzo obciążone. Do większości procedur i konsultacji są długie kolejki. Sam fakt pojawienia się większej liczby adresów świetnych placówek nie do końca rozwiąże ten problem. Kolejnym ważnym krokiem powinno być wzmocnienie finansowe ośrodków, które zostaną uznane za ośrodki eksperckie. Pomoże to sprostać oczekiwaniom naszych pacjentów, ale również poprawi kształcenie i pracę kadr medycznych, które będą miały pasję, wiedzę ekspercką i będą chciały w tych naszych ośrodkach dalej pracować. Nie wszystko o chorobach rzadkich jesteśmy w stanie wyczytać z najlepszych nawet publikacji, a doświadczenie kadr medycznych ma przeogromne znaczenie, szczególnie w tych chorobach, które nie mają jednoznacznego markera biologicznego. Jestem kierownikiem kliniki, w której leczą się przede wszystkim dorośli pacjenci. Zajmujemy się dorosłymi pacjentami z chorobami mięśni. Mam w tej chwili 14 „covidowych chorych”. Z punktu widzenia organizacji systemu oni mają preferencje po to, żeby stworzyć im miejsce i warunki izolacji. Ograniczam więc z konieczności dostęp dla pacjentów, którzy są „pacjentami niecovidowymi”. Warszawski Uniwersytet Medyczny powołał Centrum Chorób Rzadkich Niezdiagnozowanych. Będziemy jednoczyć nasze działania, tak, aby pacjenci, zarówno dzieci, jak i dorośli - od noworodka do staruszka uzyskali kompetentną opiekę.

***Prof. Tomasz Mach, Oddział Kliniczny
Gastroenterologii i Hepatologii Szpital
Uniwersytecki w Krakowie***

Choroba Wilsona występuje stosunkowo rzadko - jeden przypadek na 30 tys. osób chorych. Jeśli dziecko odziedziczy wadliwy gen od jednego z rodziców, choroba zazwyczaj nie ujawnia się, ale dziecko jest jego nosicielem i przekaże go w przyszłości swoim dzieciom. Częstość bezobjawowego nosicielstwa mutacji genu *ATP7B* wynosi jeden na dziewięćdziesiąt. Jeśli wadliwy gen jest odziedziczony po matce i po ojcu - choroba może się ujawnić, a pierwsze objawy pojawiają się zazwyczaj w dzieciństwie lub młodości. Danych odnośnie zachorowań na chorobę Wilsona w Polsce jest stosunkowo niewiele. Prawdopodobnie na chorobę Wilsona cierpi ok. 1 tys. osób, a zapadalność roczna to około 20-30 nowych przypadków. Proces chorobowy polega na upośledzeniu wydalania miedzi z żółcią, która gromadzi się w wątrobie, a także w innych narządach, takich jak mózg, nerki, czy rogówka powodując ich uszkodzenie. Pacjenci mogą trafić do lekarza, albo z brakiem objawów, albo z niecharakterystycznymi objawami. Postaci choroby



Wilsona jest kilka, głównie wątrobowa, u dzieci i młodzieży, ale również dorosłych, następnie neurologiczna, u nieco starszych osób oraz psychiczna. Gastroenterolodzy przejmują dzieci z chorobą Wilsona z ośrodków pediatrycznych, kiedy kończą 18 lat. Najbardziej skupiamy się na uszkodzeniu wątroby, którego obraz jest bardzo zróżnicowany. Może to być ostre zapalenie wątroby lub przewlekłe zapalenie wątroby. Musimy zawsze różnicować chorobę Wilsona z innymi chorobami, takimi jak wirusowe zapalenie wątroby, czy autoimmunologiczne zapalenie wątroby. Pacjenci trafiają też do lekarza z niezwykle zaawansowaną chorobą, jaką jest marskość wątroby i jej powikłania, lub gwałtownie rozwijającą się ostrą niewydolnością wątroby z hemolizą, niewydolnością nerek, gdzie absolutnie niezbędne jest leczenie przy pomocy przeszczepu wątroby. Charakterystyczny pierścień Kaysera-Fleischera jest pomocny w diagnozowaniu choroby Wilsona. Chorobę tą powinniśmy podejrzewać, gdy trafia do nas pacjent z uszkodzeniem wątroby, u którego przy którym występują objawy neurologiczne lub psychiatryczne o niejasnej etiologii. Może to być pacjent z niewydolnością wątroby i anemią hemolityczną. Często lekarze nie pamiętają o chorobie Wilsona i pacjenci trafiają z innymi rozpoznaniami albo do poradni hepatologicznej albo gastroenterologicznej i okres diagnozy właściwej choroby trwa zbyt długo. Podstawą rozpoznania są badania laboratoryjne, jak oznaczanie stężenia ceruloplazminy w surowicy krwi, jest to badanie przesiewowe, ale ma małą czułość i swoistość. Bardzo ważnym badaniem jest pomiar stężenia miedzi w moczu, zbieranym przez 24 godziny. To jest bardzo dobre badanie przesiewowe. Stężenie miedzi w surowicy ma małą przydatność diagnostyczną. Niezwykle rzadko kwalifikujemy pacjentów do biopsji wątroby z uwagi na inne możliwości diagnostyki nieinwazyjnej. Badanie histopatologiczne wątroby ma bardzo wysoką czułość w wykrywaniu ilościowym miedzi w tkance wątrobowej, ale jest przeprowadzane w nielicznych ośrodkach referencyjnych. Biopsja służy także do wykrycia rodzaju uszkodzenia wątroby. Kolejne badania, to badania obrazowe wątroby i przyległych narządów, jak USG, tomografia komputerowa lub rezonans magnetyczny, służą ocenie marskości wątroby i jej powikłań, jak nadciśnienie wrotne, wodobrzusze, a więc zaawansowaną chorobę Wilsona. Innym badaniem, które jest dostępne i służy do monitorowania choroby Wilsona jest ocena progresji uszkodzenia wątroby i zwłóknienia przy pomocy elastografii. Badanie pacjentów z objawami neurologicznymi polega na obrazowaniu mózgu, badanie okulistyczne w lampie szczelinowej ujawnia charakterystyczny pierścień Kaysera-Fleischera na obwodzie tęczówki, badanie histopatologiczne biopsji wątroby w ramach wątpliwości diagnostycznych. Badania genetyczne potwierdzają chorobę, są bardzo drogie, polegają na analizie sekwencji genu *ATP7B*. Na te badania kierujemy pacjentów, gdy mamy uzasadnione podejrzenie choroby Wilsona. W Krakowie jest pracownia diagnostyki genetycznej w Ośrodku Chorób Rzadkich w Szpitalu Uniwersyteckim. Na badania kierujemy rodzeństwo chorego, u którego rozpoznaliśmy chorobę Wilsona w celu potwierdzenia mutacji genu, rozpoczęcia leczenia i zapobiegania powikłaniom. Wczesne rozpoznanie choroby jest niezwykle istotne. Pomocnym w postępowaniu diagnostycznym jest system punktowy zalecony przez Europejskie Towarzystwo Badań nad Wątrobą. Leczenie składa się z dwóch składowych. Z jednej strony działania nefarmakologiczne, czyli zwrócenie uwagi na abstynencję alkoholową, unikanie pokarmów zawierających miedź (orzechy, czekolada, soja, grzyby, wątroba). Drugą i najważniejszą składową terapii jest leczenie bezterminowe, pacjentów zarówno bezobjawowych, jak i pełnoobjawowych, przy pomocy środków farmakologicznych. Standardem terapii są dwie grupy leków. Mamy leki blokujące wchłanianie miedzi w jelitach, to są związki cynku oraz leki chelatujące miedź - penicylaminę i trietylenotetraminę (trientynę), które są od lat stosowane, jednak niewskazane u wszystkich pacjentów, z uwagi na przeciwwskazania. Trientina jest nowszym lekiem lepiej tolerowanym, gdy pacjent nie można przyjmować penicylaminy, gdy nasiliły się objawy neurologiczne. Dostępność trientyny w ramach programu lekowego spowoduje

poprawienie sytuacji pacjentów. Jest ona lekiem zdecydowanie bezpieczniejszym, alternatywnym w stosunku do penicylaminy, którą moglibyśmy zarzucić, gdyż liczba powikłań ze strony penicylaminy jest ogromna i dotyczy różnych narządów. Trientyna jest optymalnym lekiem, a w ramach programu lekowego zabezpieczymy kompleksową opiekę pacjentów.

*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*



Od 1 listopada 2020 r. została wprowadzona refundacja publiczna iwakaftoru - pierwszej terapii przyczynowej mukowiscydozy w Polsce. Niestety możliwość skorzystania z tej terapii dotyczy bardzo niewielkiej liczby pacjentów. Jest to grupa poniżej 1% pacjentów z mukowiscydozą, czyli to są naprawdę pojedynczy pacjenci. Natomiast klinicyści i pacjenci oczekiwali na refundację publiczną pozostałych trzech leków przyczynowych w mukowiscydozie. W momencie, kiedy mówiło się o mukowiscydozie przez ostatnie pięć lat, to mówiło się, że leki przyczynowe są refundowane w innych krajach, a w Polsce nie są refundowane. Podkreślaliśmy, jak spektakularne są efekty tych terapii dla pacjentów z mukowiscydozą. Poprawia się jakość życia i przedłuża się długość życia pacjentów z mukowiscydozą. Przypomnę, że w przypadku tych leków udowodniono poprawę funkcji płuc, zmniejszenie częstości zaostrzeń choroby oskrzelowo-płucnej, poprawę stanu odżywienia, ale także takie czynniki, jak np. zmniejszenie zapotrzebowania na enzymy trzustkowe, czy na insulinę, w przypadku wystąpienia cukrzycy związanej z mukowiscydozą. Dzień 15 lutego 2022 r. zapisze się na zawsze w historii leczenia mukowiscydozy w Polsce. Decyzją Ministra Zdrowia zrefundowano w ramach programu lekowego B.112 trzy leki złożone w terapii mukowiscydozy: tezakaftor + iwakaftor i iwakaftor; iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor i iwakaftor oraz lumakaftor + iwakaftor. Dzięki refundacji tych leków ok 1 tys. pacjentów chorych na mukowiscydozę w Polsce zyska dostęp do kompleksowego leczenia przyczynowego. Teraz, przed ośrodkami klinicznymi ogrom pracy związanej z kontraktowaniem programu lekowego i kwalifikacją pacjentów do programu. Kryteria włączania są bardzo indywidualne, oparte o wiek i genotyp pacjentów. Nie należy także zapominać o kryteriach wyłączenia i wyselekcjonowaniu tych pacjentów, którzy mogą mieć poważne działania niepożądane tej terapii. Dotyczy to zwłaszcza powikłań hepatologicznych, czy też psychiatrycznych. Monitorowanie programu lekowego będzie musiało być bardzo ścisłe, pod kątem działań niepożądanych oraz korzystnych efektów terapii. Wdrażanie programu lekowego wiąże się z ciężką, mozolną pracą zespołów wielodyscyplinarnych: lekarzy, pielęgniarek, dietetyków, rehabilitantów, fizjoterapeutów i psychologów. Nie należy zapominać, że o ile ośrodki pediatryczne mukowiscydozy w Polsce spełniają większość standardów europejskich, to w przypadku ośrodków dla pacjentów dorosłych jest przed nami bardzo dużo pracy. Kluczowym jest, aby nie zaprzepaścić pracy pediatrów, kiedy pacjenci w wieku 18 lat opuszczają ośrodki pediatryczne w bardzo dobrym stanie zdrowia. Na szczęście, co jest ogromnym sukcesem i ogromną naszą radością, dzieci na mukowiscydozę umierają już bardzo rzadko. W obecnej chwili największym wyzwaniem jest, aby chorzy na mukowiscydozę żyli coraz dłużej, w coraz lepszej formie i byli optymalnie leczeni.

Prof. Jerzy Windyga, Kierownik Zakładu Hemostazy i Chorób Metabolicznych w Instytucie Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie



Napadowa nocna hemoglobinuria (PNH) cechuje się przewlekłą hemolizą, która może ulegać zaostrzeniu niezależnie od pory dnia. Wynikiem tego, jest rozpad krwinek czerwonych, niedokrwistość hemolityczna, zaburzenie czynności nerek oraz powikłania zakrzepowo-zatorowe. Pacjenci są zależni od transfuzji krwi dlatego, że hemolizę można leczyć, o ile nie ma dostępu do terapii ekulizumabem lub rawulizumabem, przetaczaniami krwi. PNH, to choroba rzadka, a częstość występowania jest szacowana na 16 przypadków na 1 mln mieszkańców. Mediana wieku pacjenta, w chwili rozpoznania wynosi ok. 30 lat. Niestety, 35% pacjentów z PNH umiera w ciągu 5 lat od rozpoznania, pomimo najlepszego leczenia wspomagającego, czyli m.in. przetoczeń krwi i antykoagulacji. Jeżeli nie zadziałamy w sposób bardziej wybiórczy na tę chorobę, bardziej celowany, to niestety ponad 1/3 pacjentów umrze w ciągu zaledwie 5 lat od rozpoznania. Najczęściej powodem zgonów tych chorych są ciężkie powikłania zakrzepowo-zatorowe, z zakrzepicą o nietypowym umiejscowieniu - na przykład w obrębie żył wątrobowych, czy zatok żylnych mózgu. Pierwszy lek wpływający w sposób bardziej celowany na mechanizm PNH - ekulizumab, hamuje składową C5 układu dopełniacza, uniemożliwiając aktywację i niszczenie komórek i blokując proces hemolizy i anemii hemolitycznej, która z tego wynika. Skuteczność ekulizumabu była oceniana w wielu badaniach, w których wykazano, że ok. 70% pacjentów staje się niezależna od przetoczeń krwinek czerwonych. W wyniku tego, pacjent nie musi być przyjmowany do szpitala, nie trzeba podawać mu krwi, a pacjenci są praktycznie wolni od powikłań zakrzepowo-zatorowych. Obserwowano w zdecydowanej większości przypadków poprawę funkcji nerek oraz bardzo zredukowano liczbę jednostek krwinek czerwonych, które przetaczano pacjentom przed włączeniem ekulizumabu. Tutaj mówimy o terapii choroby, w której włączenie celowanego leczenia prowadzi do zwiększenia całkowitego przeżycia chorych. Brak dostępu do terapii ekulizumabem skutkuje tym, że chorzy umierają przedwcześnie. W 2018 r. ekulizumab został zrefundowany i stał się dostępny w programie lekowym dla pacjentów chorych na napadową nocną hemoglobinurię w Polsce. W ciągu trzech lat włączyliśmy do tego programu ok. 70 pacjentów. Niestety w maju 2021 r. doszło do zawieszenia tego programu lekowego i usunięcia ekulizumabu w listy leków refundowanych w Polsce. Wprawdzie, dzięki „ustawie covidowej” pacjenci włączeni wcześniej do programu lekowego mogli kontynuować terapię ekulizumabem, ale nie mogliśmy zaoferować tego leku nowo zdiagnozowanym pacjentom (także w procedurze RDTL). Miałem pacjenta, którego musiałem wysłać do innego ośrodka, aby mógł być leczony w ramach badania klinicznego z innym lekiem. Dodatkowy problem polega na tym, że pacjenci, którzy są leczeni obecnie ekulizumabem mają zagwarantowane to leczenie tylko do końca kwietnia 2022 r. Rawulizumab jest nową, dłużej działającą postacią ekulizumabu, a dawkowanie preparatu jest możliwe raz na 8 tygodni, zamiast raz na 2 tygodnie, jak w przypadku ekulizumabu. Jest to bardzo ważne w okresie pandemii, ponieważ infekcja wirusowa nasila hemolizę wewnątrznaczyniową i może doprowadzić do śmierci pacjenta.

Mec. Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego oraz Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy Rzeczniku Praw Obywatelskich



Problematyka chorób rzadkich i ultra rzadkich jest stale obecna w skargach kierowanych do Rzecznika Praw Obywatelskich przez pacjentów. Znajduje to swoje odzwierciedlenie w działaniach podejmowanych przez Rzecznika, na rzecz tej grupy pacjentów. Metody działania w tych sprawach stanowią odzwierciedlenie instrumentarium prawnego, w które Rzecznik został wyposażony przez ustawodawcę. W praktyce działania te mogą mieć charakter systemowy lub indywidualny. Jeżeli chodzi o działania o charakterze systemowym, to zwykle Rzecznik kieruje wystąpienia generalne do Ministra Zdrowia oraz do Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia. Te wystąpienia są zamieszczane na stronach internetowych Biura Rzecznika Praw Obywatelskich oraz w mediach społecznościowych. Poza nimi, w codziennej pracy RPO jest wiele wystąpień kierowanych do właściwych departamentów w Ministerstwie Zdrowia, Centrali NFZ, czy oddziałów wojewódzkich NFZ. Inne przykłady działań systemowych Rzecznika to przystępowanie do postępowań przed sądami administracyjnymi, wnoszenie skarg kasacyjnych do Naczelnego Sądu Administracyjnego oraz zasięganie informacji o postępowaniach toczących się w zakresie refundacji leków, importu docelowego, czy ratunkowego dostępu do technologii lekowych (RDTL). Ponadto inicjowanie bądź przystępowanie do spraw przed Trybunałem Konstytucyjnym. Natomiast jeżeli chodzi o działania o charakterze indywidualnym to oczywiście interwencje na rzecz konkretnych pacjentów, którzy kierują swoje skargi do Rzecznika, wskazując na problemy w możliwości uzyskania dostępu do leku niezbędnego do poprawy jakości życia, albo wręcz do życia. To samo dotyczy się postępowania w zakresie zastępowania refundacji leków programami lekowymi, gdzie może dochodzić do wykluczania grup pacjentów, u których zbyt późno wykryto chorobę. To co istotne, od kilku lat nie zostało rozwiązane, to sposób unormowania kompetencji Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkich. Nastąpiło to wyłącznie w aktach wewnętrznych, zarządzeniu oraz regulaminie i nie realizuje konstytucyjnego wymogu wyłączności ustawy w zakresie regulacji warunków i zakresu udzielania świadczeń. Potwierdził to Trybunał Konstytucyjny w postanowieniu sygnalizacyjnym wydanym w związku z wnioskiem Rzecznika w tej sprawie. Od 2016 r., mimo wystąpień do Ministra Zdrowia nie jesteśmy w stanie zmienić tego stanu rzeczy. Natomiast pragnę zasygnalizować, że bardzo ważną kwestią, obecną przez pełne kadencje dwóch poprzednich Rzeczników Praw Obywatelskich, Pani Profesor Ireny Lipowicz oraz Pana Profesora Adama Bodnara było doprowadzenie do przyjęcia, dzisiaj szeroko omawianego w trakcie spotkania, Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich. Po wielu latach Plan ten został uchwalony, ale to oczywiście nie koniec, ponieważ należy ten plan jeszcze wdrożyć. W związku z tym obecny Rzecznik Praw Obywatelskich Pan Profesor Marcin Wiącek będzie tę sprawę monitorować i nie wyklucza podejmowania kolejnych działań adekwatnych do rozwoju sytuacji. Mówiąc o Planie dla Chorób Rzadkich nie możemy zapominać, że to nie tylko terapie lekowe. Wiemy, że zarejestrowane leki ma jedynie około 5% chorób rzadkich, a pozostałe 95% nie ma zarejestrowanych terapii przyczynowych. Należy w ocenie Rzecznika, tak szybko, jak to możliwe, doprowadzić do powstania ośrodków eksperckich, poprawy dostępności diagnostyki, stworzyć rejestr chorób rzadkich, platformę informacyjną oraz wprowadzić paszporty dla pacjentów z chorobą rzadką. Ogrom pracy i wyzwania dopiero przed nami, ale z optymizmem staramy się patrzeć w przyszłość.

Minister Grzegorz Błazewicz, Zastępca Rzecznika Praw Pacjenta

Wszyscy zdajemy sobie sprawę z tego, jak ogromnym wyzwaniem dla każdego systemu opieki zdrowotnej są choroby rzadkie. Wiemy też, że większość tych schorzeń jest nieuleczalna lub bardzo trudna do leczenia. W Polsce dyskusja nad wypracowaniem odpowiedniego systemu opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi trwała wiele lat i angażowała wszystkie grupy interesariuszy: pacjentów, klinicystów, decydentów oraz ekspertów systemu ochrony zdrowia. Obserwowaliśmy, jak na przestrzeni lat powstawały terapie, będące istotnym narzędziem w walce z chorobami rzadkimi. Niektóre z nich zostały w Polsce sfinansowane ze środków publicznych na drodze decyzji refundacyjnych. Zawsze jednak pozostawała i nadal pozostaje, grupa chorych, którzy nie mogą liczyć z różnych powodów na pokrycie kosztów terapii ze środków publicznych. Dlatego też, jako instytucja Rzecznika Praw Pacjenta byliśmy bardzo zainteresowani wdrożeniem Planu dla Chorób Rzadkich. Wynika to z faktu, iż pomimo sukcesywnej poprawy sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi jest jeszcze wiele do zrobienia. I tak, aby poprawić sytuację pacjentów chorujących na choroby rzadkie, należy zdaniem Rzecznika zadziałać w kilku obszarach. Są to pożądane kierunki działań, które wynikają z sygnałów od Pacjentów, które wpływają do Rzecznika Praw Pacjenta. Przede wszystkim, należy uzupełnić niedobory kadrowe specjalistów z zakresu genetyki klinicznej. Brak dostępu do nowoczesnej diagnostyki genetycznej spowodował w ostatnich latach mniejsze zainteresowanie tą specjalnością, a nawet odchodzenie genetyków klinicznych do innych dziedzin medycyny. Należy uregulować prawnie kwestie przeprowadzania testów genetycznych, między innymi procedurę pobierania, przechowywania, testowania materiału genetycznego. Na dzień dzisiejszy brakuje niestety kompleksowych przepisów w tym zakresie. Niezbędna jest edukacja lekarzy Podstawowej Opieki Zdrowotnej w zakresie chorób rzadkich. Potrzebna jest faktyczna realizacja kolejnych etapów Planu dla Chorób Rzadkich, w tym utworzenie ośrodków eksperckich dla określonych grup pacjentów, podjęcie prac nad platformą informacyjną oraz rejestrem chorób rzadkich. Ważne jest też sukcesywne wdrażanie do refundacji publicznej w Polsce kolejnych leków dedykowanych pacjentom z chorobami rzadkimi. Niezwykle istotne jest kontynuowanie wprowadzania kolejnych badań w programie badań przesiewowych noworodków. Widzimy, jakim sukcesem okazało się wprowadzenie badań przesiewowych noworodków w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) w kontekście wczesnego wdrożenia terapii.



Posel Barbara Dziuk, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich

Chorobami rzadkimi zajmuję się w zeszłej kadencji Sejmu RP. Bardzo obawiałam się podejścia do tego trudnego i złożonego tematu, bo wiele osób przestrzegało mnie, że mogę tutaj napotkać wiele przeszkód. Dlatego, tym bardziej jestem zadowolona z dotychczasowych dokonań. Dzięki uchwaleniu Planu dla Chorób Rzadkich mamy opracowaną strategię działania, czego przez kilkanaście lat nie było. Bardzo wiele dokonało się w zakresie refundacji leków sierocych i terapii stosowanych w chorobach rzadkich. Jest to zasługa doskonałej współpracy i dialogu pomiędzy Ministerstwem Zdrowia, a klinicystami, ekspertami, producentami oraz pacjentami. Wdrożenie w życie Funduszu Medycznego pozwoliło



i pozwoli na finansowanie kosztownych terapii, aby poprawić stan zdrowia i komfort życia chorych na choroby rzadkie i ich rodzin. Udało się poszerzyć zakres programu badań przesiewowych noworodków o badanie w kierunku SMA. W zakresie tej choroby jesteśmy liderami w Europie. W trakcie posiedzeń Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich słuchamy z uwagą głosów ekspertów klinicznych i systemowych, przedstawicieli organizacji pacjenckich i formułujemy argumenty, które kierowane są do Ministerstwa Zdrowia. Jestem bardzo zadowolona ze współpracy z Ministrem Maciejem Miłkowskim, jego zespołem oraz całym resortem, kierowanym przez Ministra Adama Niedzielskiego. Jest jeszcze wiele pracy przed nami, ale też są perspektywy i możliwości nowych działań i rozwiązań w przyszłości. Najważniejsza jest współpraca wszystkich ludzi dobrej woli, dla dobra chorych na choroby rzadkie i ich rodzin.

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



Nowotwory krwi to choroby rzadkie. Należą do nich mielofibroza, przewlekła białaczka szpikowa i limfocytowa, ostra białaczka limfoblastyczna i szpikowa, wszystkie podtypy chłoniaków złośliwych oraz szpiczak plazmocytowy. Jest bardzo ważne, aby chorym na te choroby zapewnić dostęp do nowoczesnej diagnostyki i terapii w eksperckich ośrodkach referencyjnych. Bardzo się też cieszę, że mamy bardzo dobrą i merytoryczną współpracę z klinicystami i Ministerstwem Zdrowia. Razem podnosimy świadomość o chorobach rzadkich i ich wpływie na życie pacjentów wśród decydentów i społeczeństwie. Powstanie Planu dla Chorób Rzadkich jest naprawdę dużą szansą, że choroby rzadkie, jeżeli będziemy trzymać się harmonogramu, tak jak w Narodowej Strategii Onkologicznej, będą właściwie diagnozowane i leczone. W 70% nowotworów krwi najważniejszą metodą leczenia jest farmakoterapia, a w 30% przeszczepienie szpiku. Refundacje leków w ramach Funduszu Medycznego dają optymistyczne światło, że dalszy rozwój i możliwość dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi do nowych terapii będzie w naszym kraju spory. Jako przedstawicielka pacjentów w Radzie ds. Ochrony Zdrowia powołanej przez Prezydenta RP bardzo się cieszę, że to właśnie dzięki inicjatywie Pana Prezydenta powstał Fundusz Medyczny.

Prof. Paweł Kowal, Poseł na Sejm RP, Sejmowa Komisja Zdrowia

Troska o osoby cierpiące na choroby rzadkie, to jedna z głównych aktywności Medycznej Racji Stanu. Cztery debaty i raporty MRS poświęcone chorobom rzadkim pokazują naszą metodę działania, która polega na popularyzowaniu problemów i rozwiązań w zakresie chorób rzadkich na drodze konsensusu społecznego. Zbudowała mnie sytuacja w 2021 r., kiedy włączyły się samorządy informując obywateli dużych miast, o tym że jest problem chorób rzadkich. Tego typu akcje w nowoczesnych społeczeństwach mają sens. Z punktu widzenia polityka, takim głównym zagadnieniem, z którym się stykam niemal codziennie, bo przedstawiciele środowisk pacjenckich



poszczególnych chorób zwracają się do mnie, jako do pośta, jest budowanie motywacji społecznej w kierunku zrozumienia dlaczego mamy wydawać pieniądze publiczne na diagnostykę i leczenie chorób rzadkich. Budowanie motywacji wydaje się najważniejszym działaniem po stronie liderów opinii i polityków. Naszym działaniem nie jest przecież tworzenie nowych terapii, czy prowadzenie badań naukowych. Z naszego punktu widzenia kluczem jest działalność informacyjna i budowanie motywacji jakie są powody, że państwo ma wydawać pieniądze, powody o charakterze etycznym, powody o charakterze finansowym, także powody pokazujące, że faktycznie można realnie poprawić jakość życia chorych i sprawić, że poszczególne osoby mając dostęp do terapii będą miały lepszą jakość życia, a czasami mogą pozostać w dużym zakresie na rynku pracy. Przyjrzałem się dzisiaj, przygotowując się do debaty MRS, jak wygląda Plan dla Chorób Rzadkich. Pomyślałem, że w gruncie rzeczy można by nasze działania ograniczyć tylko do sprawdzenia po jakimś czasie, czy ten Plan będzie działał. Natomiast, to co jest kluczem i istotą w działalności publicznej, to sprawdzanie, czy te programy realnie są realizowane i w jakim zakresie. Plan dla Chorób Rzadkich zawiera wszystkie kluczowe zagadnienia: ośrodki eksperckie, połączenie się z europejskimi sieciami referencyjnymi, diagnostyka oraz inne. Jeżeli chodzi o choroby rzadkie, ja zostaję z taką konkluzją, że w gruncie rzeczy istotą sprawy jest organizacja naszego spotkania gdzieś za rok, dwa tak żebyśmy mogli się realnie zastanowić nad tym, czy rządowy Plan jest realizowany. To jest moralna odpowiedzialność nowoczesnego Państwa, żeby w przypadku chorób rzadkich, chorzy żyli dłużej i z wyższą jakością.

Minister Maciej Miłkowski, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia



Od 1 marca 2022 r. chorzy na choroby rzadkie otrzymają dostęp refundacyjny do wielu nowych leków i nowych wskazań. Refundacja atalurenu w chorobę Duchenne’a mogła się dzisiaj dokonać tylko dlatego, że pojawiły się nowe dane kliniczne z polskich ośrodków zaprezentowane przez Panią Profesor Annę Kostyrę-Pruszczyk. Lek cztery lata temu otrzymał negatywną rekomendację AOTMiT i nie było żadnej szansy, żeby go wówczas zrefundować na podstawie tych danych, które były wtedy prezentowane. Dzisiaj, po kilku latach, mamy nowe dane kliniczne i możemy zrefundować pierwszy lek w chorobie Duchenne’a. Należy dodać, że producent atalurenu potraktował negocjacje bardzo poważnie i odpowiedzialnie. Od 1 marca 2022 r. zrefundowano w ramach programu lekowego B.112 trzy leki złożone w terapii mukowiscydozy w połączeniach: tezakaftor + iwakaftor i iwakaftor; iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor i iwakaftor oraz lumakaftor + iwakaftor. Szacujemy, że ok. 1 tysięcy pacjentów będzie miało dostęp do leczenia przyczynowego w ramach programu lekowego. To jest bardzo duży przełom w terapii tej choroby w Polsce. Refundacja terapii w mukowiscydozie będzie finansowana z Funduszu Medycznego, w ramach wykazu technologii lekowych o wysokiej wartości klinicznej. Negocjacje z producentem tych terapii były bardzo długie i trudne, ale w końcu udało się osiągnąć kompromis. Najważniejsze jest to, że wszyscy chorzy, którzy mają wskazania do tych terapii będą w Polsce leczeni. W styczniu 2022 r. została dopuszczona kolejna populacja pacjentów w wieku 6-12 przez Europejską Agencję Leków i ustaliliśmy, że firma złoży wniosek o rozszerzenie populacji i być może do końca roku wynegocjujemy refundację w tym wskazaniu. Bardzo nas cieszy, że polskie ośrodki leczenia mukowiscydozy są przygotowane na diagnostykę i terapię tej choroby na europejskim poziomie. Od marca 2022 r. refundowane są również inne nowoczesne terapie w chorobach rzadkich. Jest to I linia leczenia dorosłych pacjentów z nieleczonym uprzednio szpiczakiem plazmocytowym – leczenie lenalidomidem

w skojarzeniu z deksametazonem, I linia leczenia dorosłych pacjentów z nieleczonym uprzednio szpiczakiem plazmocytowym – leczenie lenalidomidem w skojarzeniu z bortezomibem i deksametazonem, II-IV linia leczenia dorosłych pacjentów z opornym lub nawrotowym szpiczakiem plazmocytowym – leczenie pomalidomidem w skojarzeniu z bortezomibem i deksametazonem oraz - II-IV linia leczenia dorosłych pacjentów z opornym lub nawrotowym szpiczakiem plazmocytowym – leczenie daratumumabem (w formie podskórnej) w skojarzeniu z bortezomibem i deksametazonem. Zrefundowaliśmy również pierwotną i wtórną profilaktykę krwawień u dzieci od 1. dnia życia do ukończenia 18. roku życia, chorych na hemofilię z użyciem rekombinowanego czynnika krzepnięcia VIII – preparat simoktokog alfa. Zostało zrefundowane leczenie chorych na pierwotną hiperoksalurię typu 1 preparatem lumazyran, co będzie stanowić drugą opcję z listy technologii o dużym stopniu innowacyjności. Zdecydowaliśmy się również na ponowne objęcie refundacją leku ekulizumab w populacji pacjentów z PNH zarówno nowozdiagnozowanych, jak i kontynuujących dotychczasową terapię finansowaną od dnia 1 maja 2021 r. w oparciu o możliwości wskazane w art. 37b ustawy o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych. Program lekowy będzie miał tę samą treść jak obowiązująca do końca kwietnia 2021 r. Bardzo się cieszę, że chorzy na choroby rzadkie w Polsce mają co raz lepszy dostęp refundacyjny do terapii. Postaram się dołożyć wszelkich starań, aby inne grupy chorych otrzymały dostęp refundacyjny do nowych terapii. Wymaga to współpracy wszystkich stron – klinicystów, ekspertów, pacjentów i producentów. Na pewno, w Ministerstwie Zdrowia zagadnienie chorób rzadkich jest i będzie traktowane priorytetowo.

Dr Jakub Gierczyński, Ekspert systemu ochrony zdrowia

Optymalizacja opieki zdrowotnej oparta jest na dwóch filarach - kompleksowym modelu opieki i dostępie do technologii medycznych, zarówno lekowych, jak i nielekowych. W przypadku chorób rzadkich dostęp refundacyjny do technologii lekowych znacząco się poprawił w latach 2018-2022. W tym okresie czasu Ministerstwo Zdrowia zrefundowało nowe terapie lekowe w chorobach rzadkich nieonkologicznych: ch. Fabry’ego, Duchenne’a, Cushinga i Wilsona, rdzeniowy zanik mięśni, akromegalia, hemofilia A i B u dzieci, mukowiscydoza, tętnicze nadciśnienie płucne, pierwotna hiperoksaluria typu 1, nocna napadowa hemoglobinuria, ostra porfiria wątrobowa, fenyloketonuria, wrodzony obrzęk naczynioruchowy, cystynoza nefropatyczna, zwyrodnienie wielotorbielowate nerek, zespół miasteniczny Lamberta-Eatona, anemia aplastyczna i pierwotna małopłytkowość immunologiczna. Także chorzy na nowotwory krwi i rzadkie guzy lite otrzymali dostęp refundacyjny do nowych leków w terapii przewlekłej białaczki limfocytowej i szpikowej, ostrej białaczki limfoblastycznej i szpikowej, szpiczaka plazmocytozowego, chłoniaków złośliwych, mielofibrozy i mastocytozy oraz raków kolczystokomórkowego, wątrobowokomórkowego, tarczycy i raka z komórek Merkla. W aspekcie optymalizacji modelu opieki nad chorymi na choroby rzadkie przygotowano rozwiązania i zabezpieczono finansowanie w ramach Planu dla Chorób rzadkich na lata 2021-2023 oraz Funduszu Medycznego.



Warto podkreślić, że już 18 raportów kliniczno-systemowych zostało opracowanych i opublikowanych na podstawie spotkań Medycznej Racji Stanu, których współautorami są zawsze wszyscy uczestniczący w tych spotkaniach. Na stronie internetowej Medycznej Racji Stanu (<https://medycznaracjastanu.pl/raporty/>) jest dostęp do raportów - z czego 4 raporty są dedykowane

w całości chorobom rzadkim. Choroby rzadkie, znalazły się również w innych raportach MRS, gdzie mówiono o priorytetach dla polskiego systemu ochrony zdrowia w zakresie chorób rzadkich.

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 realizująca opiekę terapii nad chorymi na choroby rzadkie powinna mieć procedury i odpowiednie zasoby, aby prowadzić bezpieczną opiekę medyczną.
Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023 został uchwalony przez Radę Ministrów w czerwcu 2021 r.	Rekomendowane jest wdrażanie Planu dla Chorób Rzadkich w życie i rozpoczęcie realizacji założonych celów.
Decyzje refundacyjne w okresie 2018-2022 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, chorobę Duchenne’a, mukowiscydozę otrzymali refundację nowych leków.	Dalej jednak część chorych na choroby rzadkie oczekuje na dostęp refundacyjny do zarejestrowanych w Unii Europejskiej leków i nowych wskazań. 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.
W zakresie terapii mukowiscydozy kluczowy jest dostęp chorych do leczenia przyczynowego modulatorami CFTR: iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor oraz tezakaftor + iwakaftor w ramach programu lekowego w wielospecjalistycznych ośrodkach klinicznych.	Rekomendowane jest jak najszybsze zakontraktowanie i rozpoczęcie leczenia chorych na mukowiscydozę modulatorami CFTR: iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor oraz tezakaftor + iwakaftor w ramach programu lekowego.*
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 i wymaga terapii trientyną.	Rekomendowane jest jak najszybsze zakontraktowanie i rozpoczęcie leczenia trientyną w ramach programu lekowego B.123. Leczenie pacjentów z chorobą Wilsona.

Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) jest przewlekłą, postępującą, wyniszczającą i zagrażającą życiu, bardzo rzadką chorobą krwi, która nieleczona prowadzi do powstania powikłań zatorowo-zakrzepowych i zgonu.	Rekomendowana jest refundacja publiczna skutecznych terapii przyczynowych NPH: ekulizumabu i rawulizumabu w ramach programu lekowego.**
Badanie przesiewowe noworodków w kierunku choroby Pompego jest optymalnym podejściem do wczesnej diagnostyki i wdrożenia enzymatycznej terapii zastępczej (ERT) w momencie pojawienia się pierwszych objawów choroby leczenia.	Rekomendowane jest wprowadzenie badań przesiewowych w kierunku choroby Pompego do Programu Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce.

* Terapia refundowana od 1 marca 2022 r.

** Na mocy decyzji Ministra Zdrowia z lutego 2022 r. program lekowy dla ekulizumabu będzie kontynuowany (od 1 marca).

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

*Modulatory CFTR: iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor oraz tezakaftor + iwakaftor w terapii mukowiscydozy**

Mukowiscydoza jest rzadką, skraccającą życie chorobą genetyczną dotykającą około 1800 osób w Polsce. Mukowiscydoza to postępująca, wieloukładowa choroba, która atakuje płuca, wątrobę, przewód pokarmowy, zatoki, gruczoły potowe, trzustkę i układ rozrodczy. Przyczyną mukowiscydozy są mutacje genu CFTR, których skutkiem jest brak lub 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 lub wadliwe działanie białka CFTR, co ostatecznie prowadzi do wystąpienia mukowiscydozy. Wadliwe działanie lub brak białka CFTR skutkuje słabym przepływem soli oraz wody do wnętrza i na zewnątrz komórek w wielu narządach. W płucach prowadzi to do nagromadzenia nadmiernej ilości gęstego, lepkiego śluzu, który może powodować u wielu pacjentów przewlekłe infekcje płuc i ich postępujące uszkodzenie, które ostatecznie prowadzi do śmierci.

W Polsce ostatnia wyliczona mediana wieku śmierci osób z mukowiscydozą wynosi 24,2 lat. Do niedawna dostępne w Polsce leczenie farmakologiczne chorych na mukowiscydozę miało charakter wyłącznie objawowy. Według danych z Rejestru Mukowiscydozy, obejmuje ono przede wszystkim terapię inhalacyjną układu oddechowego (w tym leki mukolityczne i rozrzedzające wydzielinę oraz antybiotyki), suplementację enzymów trzustkowych, doraźne leki rozszerzające oskrzela, leki przeciwzapalne, a także suplementację witamin rozpuszczalnych w tłuszczach, probiotyki, dietę hiperkaloryczną. Aby poprawić poziom leczenia mukowiscydozy w Polsce, zasadne jest również

wprowadzenie refundacji niezbędnych wyrobów medycznych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia dietetycznego, które aktualnie stosowane są przez większość chorych, w tym w szczególności soli hipertonicznej, witamin A, D, E, K, probiotyków i niskoskoncentrowanych enzymów trzustkowych. 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: iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor oraz tezakaftor + iwakaftor.¹ Są to produkty lecznicze najnowszej generacji, będące terapiami personalizowanymi i wpływające bezpośrednio na mutację białka stanowiącą przyczynę choroby. Od 1 listopada 2020 r. refundacją został objęty pierwszy zarejestrowany produkt wpływający bezpośrednio na mutację białka stanowiącą przyczynę mukowiscydozy - iwakaftor. Obecnie na refundację w Polsce oczekują kolejne leki z klasy modulatorów CFTR: iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor oraz tezakaftor + iwakaftor, mogące być potencjalnie zastosowane u znacznie większej ilości pacjentów chorujących na mukowiscydozę. Leczenie modulatorami CFTR jest obecnie finansowane w ramach różnych mechanizmów ze środków publicznych w szeregu państw, w tym: w Australii, Austrii, Belgii, Czechach, Danii, Francji, Grecji, Hiszpanii, Holandii, Irlandii, Islandii, Kanadzie, Luksemburgu, Niemczech, Norwegii, Portugalii, Słowacji, Słowenii, Szwajcarii, Szwecji, na Węgrzech, w Wielkiej Brytanii we Włoszech i w USA. Niedawno decyzje o refundacji niektórymi z modulatorów CFTR podjęły także Bułgaria i Rumunia. W dniu 26 sierpnia 2021 r. Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji opublikowała i przekazała Ministrowi Zdrowia Wykaz technologii lekowych o wysokiej wartości klinicznej (TLK) w którym rekomendowała pozytywnie refundację publiczną modulatorów CFTR: iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor oraz tezakaftor + iwakaftor.² W dniu 29 października 2021 r. Minister Zdrowia zawarł ww. terapie w finalnej Liście technologii lekowych o wysokiej wartości klinicznej.³

* Terapia refundowana od 1 marca 2022 r.

Dostęp chorych na chorobę Wilsona do terapii trientyną w ramach programu lekowego B.123

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 (pierścień 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. Pierwsze objawy najczęściej pojawiają się w dzieciństwie (zwykle są to uszkodzenia komórek 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.

¹ <https://pcfs.pl/>

² <https://www.aotm.gov.pl/aktualnosci/najnowsze/wykaz-technologii-lekowych-o-wysokiej-wartosci-klinicznej/>

³ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/lista-technologii-lekowych-o-wysokiej-wartosci-klinicznej>

Leczenie choroby Wilsona opiera się o stosowanie substancji zdolnych do eliminacji i obniżenia stężenia miedzi w organizmie. Stosuje się środki chelatujące – penicylaminę w pierwszej linii leczenia i trientynę dla pacjentów nietolerujących penicylaminę. Około 30% chorych rozwija nietolerancję, która nie pozwala na dalsze leczenie penicylaminą. Do objawów ubocznych leczenia penicylaminą zaliczyć można m.in. gorączkę, świąd, wysypkę, limfadenopatię, bóle stawów, białkomocz, leukopenię, cechy aplazji szpiku, zespoły nerczycowe, zespoły podobne do miastenii i wiele objawów ujawniających się podczas przewlekłego, trwającego latami, leczenia. Najnowsze francuskie wytyczne z 2021 roku dot. leczenia choroby Wilsona wskazują na silną toksyczność penicylaminę. Trientyna jest znacznie lepiej tolerowana, jej mechanizm działania polega na eliminacji wchłoniętej miedzi z organizmu poprzez utworzenie trwałego kompleksu, który jest następnie eliminowany poprzez wydalanie z moczem. Trientyna może także chelatować miedź w układzie pokarmowym i w ten sposób hamować wchłanianie miedzi. W postaci neurologicznej bezobjawowej lub skąpoobjawowej stosuje się również cynk, który ogranicza wchłanianie miedzi. 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. Od 1 września 2021 r. trientyna jest objęta refundacją w ramach programu lekowego B.123. LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBA WILSONA (ICD-10: E83.0), niestety, ze względu na długotrwałą procedurę związaną z wprowadzaniem nowego programu lekowego pacjenci nie rozpoczęli jeszcze leczenia.⁴

Ekulizumab i rawalizumab w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii**

Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) jest przewlekłą, postępującą, wyniszczającą i zagrażającą życiu, bardzo rzadką chorobą krwi charakteryzującą się hemolizą wewnątrznaczyniową z udziałem dopełniacza (niszczenie czerwonych krwinek). Osoby cierpiące na PNH w Polsce stoją obecnie w obliczu coraz większej niepewności. Według szacunków na PNH rocznie zapada ok. 1,3 osób na 1 mln populacji.⁵ Stowarzyszenie osób cierpiących na nocną napadową hemoglobinurię przybrało nazwę „Jedni na milion”. PNH może dotknąć mężczyzn i kobiet ze wszystkich środowisk i w każdym wieku, bez ostrzeżenia. Mediana wieku zachorowania przypada na ok. 30 rok życia.⁶ Objawy kliniczne PNH obejmują między innymi zakrzepicę i niewydolność nerek, które mogą być przyczyną przedwczesnego zgonu.⁷ Ok. 43% pacjentów z PNH doświadczy objawowego incydentu zakrzepowo-zatorowego.⁸ Ok. 35% pacjentów leczonych objawowo umrze w ciągu 5 lat od postawienia diagnozy, a 40- 67% tych zgonów będzie spowodowana incydentem zakrzepowo-zatorowym.⁹ Ponadto, osoby dotknięte PNH doświadczają wielu innych powikłań, takich jak nadciśnienie płucne, hemoglobinuria, zmęczenie,

⁴ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/choroby-nieonkologiczne>

⁵ Puls medycyny <https://pulsmedycyny.pl/chorzy-na-nocna-napadowa-hemoglobinurie-maja-szczescie-sa-dla-nich-leki-1110672>

⁶ Hill A, Richards SJ, Hillmen P. Br J Haematol. 2007 May;137(3):181-92. Socié G, Mary JY, de Gramont A, et al. Lancet. 1996;348:573-577.

⁷ Hillmen P, Elebute MO, Kelly R, et al. Blood. 2007;110: Abstract 3678.

⁸ P. Hillmen, 2007. et al. Blood. 110(12):4123-4128

⁹ Ibidem

dysfagia, duszność, bóle brzucha, zaburzenia erekcji i anemia.¹⁰ Diagnoza może być wyzwaniem ze względu na zakres oznak i objawów, często podobnych do tych z innych chorób.¹¹ Hemoliza, która powoduje szeroki zakres nieprzewidywalnych i zagrażających życiu powikłań może być trwała i destrukcyjna, nawet w przypadku braku objawów.¹² Obecnie zarejestrowane są dwie terapie, pozwalające odpowiednio leczyć chorych z PNH – ekulizumab oraz rawulizumab. Dzięki leczeniu ekulizumabem znacząco zmienia się życie pacjenta, gdyż dzięki zmniejszeniu hemolizy, niedokrwistość jest mniej nasiloną, a pacjent nie jest już uzależniony od transfuzji czerwonych krwinek.¹³ Ponadto, leczenie ekulizumabem zmieniło naturalny przebieg choroby i ratuje życie pacjentów od ponad 10 lat. Rawulizumab jest nową, dłużej działającą postacią ekulizumabu, co oznacza, że pacjenci wymagają mniejszej liczby wlewow, co poprawia jakość ich życia. Rawulizumab stanowi krok naprzód w leczeniu PNH, zapewniając porównywalne bezpieczeństwo i skuteczność do ekulizumabu przy wlewach co osiem tygodni w porównaniu do wlewow, co dwa tygodnie. Zastosowanie jednej z dwóch wyżej wymienionych terapii umożliwi pacjentom prowadzenie praktycznie normalnego życia zawodowego i rodzinnego, co jest szczególnie ważne z uwagi na fakt, że choroba ta dotyka głównie młodych ludzi w wieku 20 i 30 lat.¹⁴ W Polsce od 1 stycznia 2018 r. chorzy na nocną napadową hemoglobinurię mieli możliwość leczenia ekulizumabem w ramach programu lekowego B.96. „Leczenie nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH) (ICD-10 D59.5)”. Przeżycie 5-letnie pacjentów z rozpoznanym PNH i leczonych ekulizumabem wynosiło 95,5%.¹⁵ Z dniem 1 maja 2021 r. zakończono refundację ekulizumabu z uwagi na negatywną ocenę złożonego wniosku refundacyjnego przez Ministra Zdrowia.¹⁶ Pacjenci leczeni w programie lekowym (ale nie nowodiagnostowani) obecnie mają dostęp do terapii ekulizumabem jedynie na mocy przepisów przejściowych specustawy o COVID-19 jedynie do końca kwietnia 2022 r. Niestety nadal nie wiadomo, jakie będą decyzje Ministra Zdrowia po 1 maja 2022 r. Z drugiej strony, toczy się proces refundacyjny dla rawulizumabu.¹⁷ Chorzy żyją dziś w olbrzymiej niepewności i obawie o przyszłość. Są wśród nich m.in. kobiety w ciąży, których połóg przypada na okres już po wygaśnięciu przepisów przejściowych. Jednocześnie eksperci, jak i pacjenci szczególnie podkreślają, że brak refundacji ekulizumabu i rawulizumabu w dobie pandemii stanowi dodatkowe zagrożenie dla zdrowia i życia osób z PNH, ponieważ infekcja wirusowa może nasilać hemolizę wewnątrznaczyniową, co przy braku stosowania sprawdzonej terapii może okazać się dla chorego śmiertelne. ** Na mocy decyzji Ministra Zdrowia z lutego 2022 r. program lekowy dla ekulizumabu będzie kontynuowany (od 1 marca).

¹⁰ Hill A, Richards SJ, Hillmen P. Br J Haematol. 2007 May;137(3):181-92. Hillmen, P. Elebute MO, Kelly R, et al. Blood. 2007;110: Abstract 3678.

¹¹ Morado, M. Freire Sanders A, Colado E et al. Cytometry Part B (Clinical Cytometry).

¹² Hillmen, P. Muus P, Röth A, et al. Br J Haematol. 2013;162:62-73.

¹³ Hillmen, P. 2007. et al. Blood. 110(12):4123-4128

¹⁴ A. Piekarska, K. Lewandowski. 2020. Hematologia 2020 Tom 11, nr 1,30-44

¹⁵ Kelly RJ et al. Blood 2011; 117:6786–6792. (Opinia AOC)

¹⁶ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/komunikat-ministra-zdrowia-w-sprawie-refundacji-produktu-leczniczego-soliris-w-leczeniu-nocnej-napadowej-hemoglobinurii-pnh>

¹⁷ <http://orka2.sejm.gov.pl/INT9.nsf/klucz/ATTC9WJHM/%24FILE/i29095-o1.pdf>

Wprowadzenie badań przesiewowych noworodków w kierunku choroby Pompego

Choroba Pompego (PD, choroba spichrzeniowa glikogenu typu II, GSD II) jest rzadkim schorzeniem dziedzicznym autosomalnie recesywnie, powodowanym przez mutacje genu kwaśnej α -glukozydazy (GAA) kodującego maltazę kwasową. Niedobór GAA prowadzi do gromadzenia się glikogenu lizosomalnego w tkankach organizmu, zwłaszcza mięśniach szkieletowych i serca. Ciężkość choroby różni się w zależności od wieku zachorowania, stopnia zajęcia zaatakowanych narządów i dynamiki progresji objawów. U pacjentów z niemowlęcą (IOPD) lub klasyczną postacią choroby Pompego w pierwszym roku życia rozwija się kardiomiopatia i silne osłabienie mięśni, u nieleczonych dzieci rokowanie jest złe. Pacjenci z wczesną postacią PD (IOPD) wykazują prawie całkowity brak aktywności enzymu i umierają z powodu niewydolności krążeniowo-oddechowej, ponieważ ogromne ilości glikogenu gromadzą się w ich mięśniach szkieletowych i mięśniach serca. Chociaż nieklasyczna PD z objawami bez kardiomiopatii i późnym początkiem choroby Pompego (LOPD) ma bardziej przewlekły przebieg, także może prowadzić do znacznej niepełnosprawności i niewydolności oddechowej. LOPD może objawiać się różnymi fenotypami nerwowo-mięśniowymi, od osłabienia obręczy kończyn, osłabienia mięśni osiowych ze sztywnością kręgosłupa, niewydolności oddechowej spowodowanej osłabieniem mięśni oddechowych. Diagnostyka choroby Pompego jest trudna, ze względu na rzadkość jej występowania, zmienny charakter i początek objawów oraz nakładanie się oznak i objawów z innymi zaburzeniami. Może to prowadzić do błędnej diagnozy, jak również opóźnień w rozpoznaniu i rozpoczęciu skutecznego leczenia. Jeśli taka diagnoza jest w ogóle wzięta pod uwagę, to należy zmierzyć poziom i aktywność enzymu kwaśnej alfa-glukozydazy. Na szczęście jest to obecnie o wiele prostsze niż kiedyś, ponieważ istnieje przyjazna metoda pobierania próbek krwi za pomocą testów DBS suchej kropli krwi (Dried Blood Spot Card). Kropla krwi nakrapiana jest na specjalna bibułę i wysyłana do specjalistycznego laboratorium. W przypadku podejrzenia obniżonej aktywności enzymu wykonywane są badania genetyczne. Wielu pacjentów pozostaje jednak nierozpoznanych, nawet po pojawieniu się symptomatologii zagrażającej życiu. Dlatego tak istotna jest edukacja środowiska medycznego w zakresie rozpoznawania tej choroby. Jednocześnie na całym świecie prowadzi się badania przesiewowe u noworodków (NBS – new born screening) w kierunku wykrycia choroby Pompego przed wystąpieniem objawów. Może to prowadzić do poprawy wyników klinicznych u pacjentów dotkniętych chorobą, w porównaniu z tymi, u których rozpoznano ją na podstawie objawów klinicznych. Wczesna diagnostyka pozwoli na monitorowanie pacjenta i podjęcie decyzji o rozpoczęciu enzymatycznej terapii zastępczej (ERT) w momencie pojawienia się pierwszych objawów choroby. Takie postępowanie wpłynie na poprawę jakości życia i przeżywalność pacjentów z chorobą Pompego, zmniejszając potrzebę wentylacji i zapobiegając niepełnosprawności ruchowej. Badanie przesiewowe noworodków (NBS) jest optymalnym podejściem do wczesnej diagnostyki, monitorowania i leczenia choroby Pompego. W Polsce istnieje potrzeba wprowadzenia badań przesiewowych noworodków w kierunku choroby Pompego, tak jak w wielu europejskich krajach.

6. Skład Rady 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 Kopeć, 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 Sęsiadek, 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, Farmakoeconomista, Prezes MAHTA
21. Grażyna Mierzejewska, Ekspert Polskiej Unii Onkologii
22. Mec. Piotr Mierzejewski, Współprzewodniczący Zespołu ds. Zdrowia przy Rzeczniku Praw Obywatelskich
23. Cezary Pruszek, Farmakoeconomista, 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.

7. 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. Proponujemy zapisanie w regulaminie Sejmu zasady dorocznego expose Premiera

odnoszącego się także do 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, ZMNIEJSZAJĄCE 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 ultraradkich. Wprowadzenie analizy kosztów pośrednich pozwoli przeznaczyć środki publiczne na terapie, które przynoszą najlepsze efekty zdrowotne

i pomagają zredukować 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 samego 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 mogłyby być również nadwyżka finansowa uzyskana z polis dobrowolnych ubezpieczeń komplementarnych.

10. POWOŁANIE FUNDUSZU NA RZECZ CHOROÓB 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 CHOROBOM 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 składki 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

Koordynacja 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 przeciwwskazaniami do szczepień
- 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.).

8. 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 rozważce”.
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 zbierz 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. Pełnij 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 zaświadczaj 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.

KONTAKT:

Anna Jasińska – Rzecznik Medycznej Racji Stanu, tel. +48 734 439 122, e-mail: jasinska@greencomm.pl

Raport powstał dzięki wsparciu partnerów:

