



RAPORT: VII SPOTKANIE RADY EKSPERTÓW DS. CHORÓB RZADKICH MRS

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
2 marca 2023 r.

Raport pt. VII spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu. Medyczna Racja Stanu, Marzec 2023.

ISBN: 978-83-965731-5-5

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

Autorzy wypowiedzi w kolejności alfabetycznej:

1. Jakub Adamski, Dyrektor Departamentu Współpracy w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta
2. Prof. Krystyna Chrzanowska, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej i Poradni Genetycznej Instytutu Pomnik - CZD
3. Prof. Jadwiga Dwilewicz-Trojaczek, Przewodnicząca Sekcji ds. Zespołów Mielodysplastycznych
4. Dr Michał Dziegielewski, Dyrektor Departamentu Lecznictwa w Ministerstwie Zdrowia
5. Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia
6. Prof. Marek Hus, Kierownik Katedry i Kliniki Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku UM w Lublinie
7. Prof. Barbara Jarząb, Przewodnicząca Sekcji Raka Tarczycy Polskiego Towarzystwa Endokrynologicznego
8. Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii UCK WUM
9. Prof. Paweł Kowal, Poseł, Profesor ISP PAN, polityk i politolog, historyk i publicysta
10. Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich
11. Prof. Ewa Małecka-Wojcieszko, Kierownik Kliniki Chorób Przewodu Pokarmowego Uniwersytet Medyczny w Łodzi
12. Dr Janusz Meder, prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie
13. Mec. Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w BRPO, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów do spraw Zdrowia przy Rzeczniku Praw Obywatelskich, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów do spraw Ochrony Zdrowia Psychicznego przy Rzeczniku Praw Obywatelskich
14. Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress, Służba Zdrowia
15. Dr Michał Sutkowski, Specjalista Medycyny Rodzinnej i Chorób Wewnętrznych, Rzecznik Prasowy Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce
16. Prof. Jan Styczyński, Konsultant krajowy w dziedzinie onkologii i hematologii dziecięcej
17. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej
18. Dr Wojciech Wysoczański, Zastępca Dyrektora Wydziału Świadczeń Opieki Zdrowotnej, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
19. Prof. Zbigniew Żuber, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu
20. Prof. Aleksandra Żurowska, Kierownik Kliniki Chorób Nerek i Nadciśnienia Dzieci i Młodzieży, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku.

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

Wykorzystanie treści raportu pod warunkiem podania źródła: *Raport pt. VII spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu. Medyczna Racja Stanu, Marzec 2023.*

Spis treści

1. Medyczna Racja Stanu – misja i działania	2
2. Wprowadzenie, Anna Jasińska, Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu.....	10
3. Stanowiska ekspertów przedstawione w trakcie spotkania.....	12
Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress, Służba Zdrowia	12
Dr Janusz Meder, prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, MRS...	12
Dr Michał Sutkowski, Specjalista Medycyny Rodzinnej i Chorób Wewnętrznych, Rzecznik Prasowy Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce	15
Prof. Paweł Kowal, Poseł, Profesor ISP PAN, polityk i politolog, historyk i publicysta	15
Prof. Zbigniew Żuber, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu	16
Dr Michał Dziegielewski, Dyrektor Departamentu Lecznictwa w Ministerstwie Zdrowia	18
Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich	18
Jakub Adamski, Dyrektor Departamentu Współpracy, Biuro Rzecznika Praw Pacjenta	22
Prof. Krystyna Chrzanowska, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej i Poradni Genetycznej Instytutu Pomnik - CZD	25
Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii UCK WUM	26
Dyrektor Wojciech Wysoczański, Zastępca Dyrektora Wydziału Świadczeń Opieki Zdrowotnej, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.....	27
Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej	29
Prof. Ewa Małecka-Wojcieszko, Kierownik Kliniki Chorób Przewodu Pokarmowego Uniwersytet Medyczny w Łodzi	31
Prof. Jan Styczyński, Konsultant krajowy w dziedzinie onkologii i hematologii dziecięcej	32
Prof. Barbara Jarząb, Przewodnicząca Sekcji Raka Tarczycy Polskiego Towarzystwa Endokrynologicznego	33
Prof. Jadwiga Dwilewicz-Trojaczek, Przewodnicząca Sekcji ds. Zespołów Mielodysplastycznych.....	34
Prof. Aleksandra Żurowska, Kierownik Kliniki Chorób Nerek i Nadciśnienia Dzieci i Młodzieży, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku	35
Prof. Marek Hus, Kierownik Katedry i Kliniki Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku UM w Lublinie	36
Dr Jakub Gierczyński, Ekspert systemu ochrony zdrowia	37
4. Wnioski i rekomendacje	38

5. Kluczowe informacje przy gotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu z zakresu chorób rzadkich.	41
Pegcetacoplan w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH)	41
Ekulizumab i rawulizumab w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH) oraz atypowego zespołu hemolityczno-mocznicowego (aHUS).....	43
Awatrombopag w terapii pierwotnej małopłytkowości immunologicznej (ITP).....	45
Selumetynib w leczeniu nieoperacyjnych nerwiakowłóknaków spłotowatych u dzieci i młodzieży w wieku 3 lat i starszych z neurofibromatozą typu 1.....	48
Selperkatynib w terapii raka rdzeniastego tarczycy.....	50
Sebelipaza alfa jako enzymatyczna terapia zastępcza dla pacjentów z niedoborem lizosomalnej kwaśniej lipazy (LAL-D)	52
Olipudaza alfa w leczeniu objawów niedoboru kwaśnej sfingomielinazy typu A/B lub B, niezwiązanych z ośrodkowym układem nerwowym	55
Trientyna w leczeniu choroby Wilsona	56
Wprowadzenie badań przesiewowych noworodków w kierunku choroby Pompego.....	59
Kaplacyzumab w terapii nabytej zakrzepowej plamicy małopłytkowej (aTTP).....	60
6. Tezy dla Zdrowia.....	61
7. Siedem Zasad Doktora Janusza Medera - jak zadbać o wzajemne dobre relacje z pacjentem.....	65

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, zrozumiałym 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 prowadząca 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 2016-2023 Medyczna Racja Stanu zorganizowała i organizuje 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.



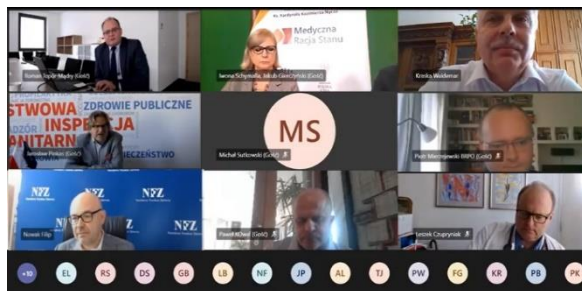
13 maja 2020 r. – III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu online – chorzy na choroby rzadkie wymagają szczególnej opieki w dobie pandemii oraz oczekują na Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich.

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.



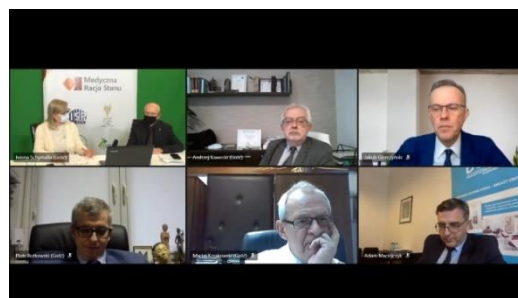
27 lipca 2020 r. – I Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Zakaźnych Medycznej Racji Stanu online – choroby zakaźne atakują i od odpowiedzialności obywatelskiej, szczepień profilaktycznych oraz dostępu do skutecznego leczenia zależy zdrowie i życie wszystkich Polaków.

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 - Otwarcia dla pacjenta. Otwarcia 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. WYZWANIA DLA SYSTEMU. PERSPEKTYWA CZASU PANDEMII”

23 kwietnia 2021 r. 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 r. 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 r. 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. Spowodowała ona realizację Narodowej Strategii Onkologicznej (NSO), czyli programu na lata 2020-2030, wprowadzającego kompleksowe zmiany w polskiej onkologii.

15 lutego 2022 r. V Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu - pandemia Covid-19 prowadzi do utrudnionego dostępu chorych na choroby rzadkie do diagnostyki, terapii i rehabilitacji. Rekomendowane jest wdrażanie Planu dla Chorób Rzadkich w życie i rozpoczęcie realizacji założonych celów.



V Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu



25 marca 2022 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Zdrowie Kobiety w Obliczu Wyzwań Geopolitycznych - II etap kampanii informacyjno-systemowej „Zdrowie Kobiety – Bezpieczeństwo Rodziny”

30 maja 2022 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Bezpieczeństwo zdrowotne Polski - nowe wyzwania dla idei solidarności Europy. Zdrowie jest podstawową wartością w życiu ludzi, a prawo do zdrowia należy do katalogu podstawowych praw człowieka. Realizacja tego prawa w stopniu gwarantującym bezpieczeństwo zdrowotne obywateli musi być wspierana skuteczną polityką państwa.





30 maja 2022 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Aktualne wyzwania w leczeniu nowotworów kobiecych – III etap kampanii informacyjno-systemowej „Zdowie Kobiety – Bezpieczeństwo Rodziny”

22 sierpnia 2022 r. V Spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu - Chorzy na nowotwory złośliwe powinni mieć zagwarantowany szybki i nielimitowany dostęp do profilaktyki, diagnostyki, terapii, rehabilitacji oraz opieki paliatywnej



22 września 2022 r. Wspólne cele w realizacji idei Europejskiej Unii Zdrowia - I debata ekspercka Medycznej Racji Stanu.

26 września 2022 r. VI Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu - Rekomendowane jest wdrażanie Planu dla Chorób Rzadkich w życie oraz kontynuacja refundacji publicznej leków stosowanych w chorobach rzadkich.



14 listopada 2022 r. Bezpieczeństwo zdrowotne kobiet w Polsce w ramach kampanii Bezpieczeństwo Rodziny - Zdowie kobiety powinny być traktowane priorytetowo w polskim systemie ochrony zdrowia.

16 grudnia 2022 r. Debata Medycznej Racji Stanu pt. Wyzwania zdrowia - poczucie bezpieczeństwa. Perspektywa 2022/2023 - W czasach pandemii COVID-19 i wojny w Ukrainie wyzwania zdrowia powinny być traktowane priorytetowo we wszystkich aspektach funkcjonowania kraju.





2 lutego 2023 r. Specjalna Debata Rady Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu pt. Wiedza, Determinacja, Współpraca - Cancer Moonshot - Dzięki współpracy, możemy zmniejszyć śmiertelność z powodu raka, o co najmniej 50% w ciągu następných 25 lat poprawiając przeżycie oraz jakość życia chorych na nowotwory.

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 siódmy w prawie trzy lata po rozpoczęciu pandemii COVID-19. Eksperti Medycznej Racji Stanu od kilku lat upominali się o szczególną uwagę dla tych, którzy doświadczając kryzysu zdrowia, odczuwali zagrożenie życia, izolację i lęk o byt materialny zanim ktokolwiek usłyszał o koronawirusie SARS-CoV-2. Diagnoza choroby rzadkiej już wcześniej tworzyła i nadal tworzy zagrożenie śmiercią, inwalidztwem, izolacją społeczną i zubażaniem rodzin 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. Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu opracowała w 2019 r. główne tezy przekazu do decydentów, środowiska medycznego, społeczeństwa, dotyczących problemów diagnostyki i terapii chorób rzadkich w Polsce. Z perspektywy systemu ochrony zdrowia choroby rzadkie dotyczą niewielkiego odsetka populacji. Leczenie jest prowadzone w wysokospecjalistycznych ośrodkach klinicznych, a leki refundowane głównie w ramach programów lekowych Narodowego Funduszu Zdrowia. 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. Ukonstytuowała się Rada ds. Chorób Rzadkich. Jednocześnie wielkie nadzieje chorzy na choroby rzadkie wiążą z Funduszem Medycznym, na który rocznie alokowane jest 4,2 mld zł, w tym na refundacje 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. Wg. Audyt Krajowego Forum Orphan 2022 potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki 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. 91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji opieki, a szczególnie utworzenia ośrodków referencyjnych, modelu opieki koordynowanej oraz włączenia fizjoterapeutów i rehabilitantów. 83 % organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu do technologii lekowych. 83% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu do diagnostyki, w tym w szczególności dostępu do badań genetycznych, ale również monitorowanie postępu choroby. 71% organizacji pacjenckich zwraca uwagę na potrzebę zmian organizacyjnych w zakresie edukacji lekarzy, przyznawania świadczeń pacjentom, wsparcia dla rodziny i opiekunów, wsparcia w szkole, edukacji i wzroście dostępności do informacji, czy utworzenia rejestru pacjentów. 69% organizacji pacjenckich podkreśliło występowanie innych potrzeb niż te związane z technologiami lekowymi, wyrobami medycznymi, diagnostyką, czy optymalizacją opieki. 40% respondentów wskazało na poprawę sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe 60% organizacji pacjenckich objętych badaniem jest zdania, że sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie uległa poprawie. 51% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy w dostępie do wyrobów medycznych, w tym wzroście refundacji i zmiany kryteriów przyznawania wyrobów medycznych. 22% organizacji pacjenckich dostrzega w ramach innych potrzeb konieczność usprawnienia systemu orzecznictwa o niepełnosprawności. Porównując drugi Audyt Krajowego Forum Orphan z 2022 r. z pierwszym audytem przeprowadzonym w marcu 2021 r. można stwierdzić, że organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi bardzo aktywnie uczestniczą w procesie optymalizacji systemu ochrony zdrowia przez aktywny głos i klarowne postulaty w dialogu publicznym. W 2021 r. partycypowało w badania 35 organizacji pacjenckich (73% z 48 członków KFO), natomiast w badaniu przeprowadzonym w 2022 r. wzięło udział 36 organizacji pacjenckich (72% z 50 członków KFO).

Kiedy sześć lat temu powstawała Medyczna Racja Stanu, postawiliśmy *think tank* na trzech filarach terapeutycznych: onkologia, choroby sercowo-metaboliczne i choroby rzadkie. Pierwszą powołaną radą ekspertów była Rada ds. Chorób Rzadkich, której przewodniczącym został prof. Zbigniew Żuber. Jak wiemy, w roku 2021 uchwałą Rady Ministrów powstał Plan dla Chorób Rzadkich, a w ślad za nim przyszły bardzo istotne dla pacjentów i dla wszystkich Państwa klinicystów decyzje. Leki na choroby rzadkie są refundowane również w ramach Funduszu Medycznego. Liczymy na to, że produkty medyczne o wysokim stopniu innowacyjności z zakresu chorób rzadkich zawarte na liście AOTMiT będą refundowane. Chciałam podkreślić, że decydenci ostatnio przykładają bardzo dużą wagę do opinii

organizacji pacjenckich, o czym świadczy ich włączenie do Rady Funduszu Medycznego i tu mają możliwości przedstawienia rzeczy dla nich najbardziej pilnych. Podkreślając to co do tej pory powiedziałam cieszymy się, bo zmiany są istotne, tym bardziej że minister Adam Niedzielski zapowiedział, że w 2023 roku będziemy mówili o kolejnym Planie dla Chorób Rzadkich, bo aktualny obowiązuje w latach 2021-23. Zazwyczaj nie trzeba tłumaczyć, jakim zagrożeniem jest diagnoza choroby onkologicznej, tak jak choroby związane z metabolizmem, czy układem sercowym. Natomiast o chorobach rzadkich wiemy mniej. Z chorobami rzadkimi łączą się wartości i emocje. To jest nasza odpowiedzialność za każde cierpienie ze względu na skalę tego cierpienia. My mówimy o grupach kilku, kilkunastu, kilkuset osób, ale to cierpienie jest wciąż ważne. Analizując założenia Europejskiej Unii Zdrowotnej, czytamy, że należy objąć szczególną troską nie tylko pacjenta, ale jego bliskich i całą rodzinę.

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

Witam Państwa bardzo serdecznie na już siódmym spotkaniu Rady Ekspertów Medycznej Racji Stanu. Obchodziliśmy niedawno Światowy Dzień Chorób Rzadkich. Dziś będziemy rozmawiać o chorobach rzadkich. To jest doskonała okazja, żeby porozmawiać o problemach, które są palącymi problemami dla pacjentów, dla ich rodzin oraz dla opiekunów. Cały czas mówimy o wielu trudnościach związanych z diagnozowaniem chorób rzadkich, o tym że mija kilka lat zanim ta właściwa diagnoza zostanie postawiona. Dyskutujemy o konieczności skoordynowanej opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Podkreślamy, jak ważny jest dostęp do innowacyjnych terapii. Tych leków zarejestrowanych w chorobach rzadkich jest wciąż niewiele, a więc dostępność do tych, które się pojawiają jest szczególnie ważna dla pacjentów. Mówimy o szerokim wsparciu dla rodzin i o rehabilitacji. Po dzisiejszym spotkaniu powstanie raport, który zostanie przesłany również Państwu do konsultacji. Jest on doskonałym punktem wyjścia do podjęcia ważnych decyzji.



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

Jestem zaszczycony, że zebraliśmy się w tak zacnym gronie znakomitych ekspertów przy okrągłym stole, aby przeprowadzić kolejną debatę na temat chorób rzadkich i ultraradkich. Przypomnę tylko, że mówimy o chorobach obejmujących 4-6 proc. populacji całego świata, z czego 80 proc. tych chorób jest uwarunkowanych genetycznie. Dlatego przede wszystkim zgodnie z zaleceniami WHO należy jak najszybciej zapewnić powszechny i równy dostęp do nowoczesnej diagnostyki molekularno-genetycznej celem uzyskania wczesnego rozpoznania i jednocześnie uczulenia wszystkich lekarzy niezależnie od specjalizacji na te zagadnienia. Z drugiej strony kluczowy jest dostęp do skutecznych leków nowej generacji już zarejestrowanych w krajach UE oraz do adekwatnej do sytuacji rehabilitacji. Podczas szóstego posiedzenia naszej Rady, odbyło się bardzo ważne wystąpienie Rzecznika Praw



Obywatelskich, który przedstawił rekomendacje w zakresie chorób rzadkich. To są bardzo ważne postulaty zebrane w jedną całość, o których będziemy dzisiaj przypominali. Nasi eksperci wypowiedzą się zarówno na temat postępów w działalności Rady ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia, zbierania danych z rejestrów i mam nadzieję poprawy dostępu do nowych terapii oraz czego jeszcze brak polskim pacjentom w porównaniu z krajami sąsiedzkimi. Obecnie w Europie choruje na choroby rzadkie i ultraradkie ok. 30 mln osób, w tym w Polsce 2,5-3 mln, a na całym świecie 300 mln. W naszym raporcie powstałym po obchodach Światowego Dnia Walki z Rakiem oraz nawiązującym do współpracy z Europejską Unią Zdrowotną jest opisana cała infrastruktura logistyczno-organizacyjna utworzona w Polsce w ramach realizacji Narodowej Strategii Onkologicznej wraz z Krajową Siecią Onkologiczną. Jak państwo tu wielokrotnie podkreślacie, to nasze wspólne działanie ma sens, ponieważ te dynamicznie zachodzące zmiany w onkologii są tożsame z podobnie przebiegającymi w innych dziedzinach medycyny. Jeżeli to wszystko razem zafunkcjonuje, a ma coraz większe szanse, to możemy rzeczywiście myśleć o holistycznym indywidualnym podejściu do każdego chorego i traktowania go w sposób godny, podmiotowy z zapewnieniem mu równego dostępu do kompleksowej opieki koordynowanej. Wyniki leczenia nie będą zależały od kodu pocztowego miejsca zamieszkania chorego, tylko od jego kodu genetyczno-molekularnego. Jesteśmy świadkami wielkiej rewolucji zachodzącej w naszym systemie zdrowia! Przypomnę jeszcze, że jest ok. 200 typów nowotworów rzadkich. W Europie rocznie zachorowuje ponad pół miliona ludzi na nowotwory rzadkie i żyje aktualnie z tymi schorzeniami blisko 5 milionów. Postępy w genetyce i biologii molekularnej to wielka szansa dla wszystkich pacjentów, a dla nas lekarzy, zupełnie nowa era. Diagnostyka genetyczna ma swoje przełożenie na bardziej trafne i szybkie diagnozy oraz działania interwencyjne już w początkowej fazie choroby, a nawet przed jej wystąpieniem. Aktualnie liczne zespoły badawcze na świecie są w trakcie dopracowywania metod sztucznej inteligencji (AI), które pozwolą na powszechny przesiew genetyczny. Do tej pory mówiliśmy o badaniach skryningowych pod kątem wczesnego wykrywania raka szyjki macicy, jelita grubego, piersi, czy płuca. Natomiast coraz częściej będziemy mieli do czynienia ze skryningiem (przesiewem) molekularno-genetycznym, kiedy będzie można już wyodrębnić tych pacjentów, którzy mają predyspozycje genetyczne do występowania chorób rzadkich. Liczymy na nowatorskie metody, powodujące albo w ogóle zlikwidowanie przyczyny powstawania choroby albo bardzo wczesne rozpoznanie i zastosowanie skutecznej terapii. W Polsce występują niektóre nowotwory powszechne, które gdzie indziej stały się już nowotworami rzadkimi. Jako przykład podam raka szyjki macicy. W wielu krajach dzięki rozpoczętym przeszło dekadę temu szczepieniom przeciwko-HPV dziewcząt i chłopców przed inicjacją seksualną osiągnięto zmniejszenie zachorowania na raka szyjki macicy o blisko 70%, a w najbliższych latach nastąpi całkowita eliminacja także innych nowotworów wyindukowanych tym wirusem. Taka sytuacja jest w Australii, USA czy w krajach skandynawskich. Dzięki Narodowej Strategii Onkologicznej szczepienia takie z pewnym opóźnieniem rozpoczną się w tym roku w naszym kraju. Drugim takim nowotworem, który w wielu krajach jest rzadki, a u nas nadal częsty, jest rak krtani, w którym styl życia ma decydujące znaczenie. Palenie papierosów, nadużywanie alkoholu i brak czujności onkologicznej - to wszystko sprzyja właśnie tej chorobie. Bardzo bym chciał, żeby w Polsce takie nowotwory rzeczywiście były rzadkie, a nie szeroko rozpoznawane i do tego w stadium znacznego zaawansowania. Apelujemy do decydentów, żeby dołożyli wszelkich starań, aby nie było opóźnień w realizacji narodowych programów zdrowotnych, pomimo pandemii, inflacji i wojny w Ukrainie. Jest wiele rzeczy, które się dzieją na świecie w sposób nieprzewidywany. Na szczęście mamy już programy narodowe dotyczące onkologii, kardiologii, chorób rzadkich, psychiatrii i to wszystko razem powinno być ze sobą zsynchronizowane, aby osiągnąć jakościowy i znaczący efekt zdrowotny. Każdy obywatel może potencjalnie potrzebować tych programów w różnych fazach swojego życia, tym bardziej, że czekają już nowe terapie, w oparciu o znajomość genomu ludzkiego opisanego 20 lat temu, ale

dopiero rok temu bardzo dokładnie poznanego. Znamy już w tej chwili dokładne funkcjonowanie całego genomu, że nie wspomnę o tym, że również badane są genomy różnych komórek nowotworowych. Tutaj przede wszystkim patrzymy na komórki macierzyste nowotworowe, które coraz częściej są identyfikowane. Cała nauka i postęp będą zmierzały do tego, żeby starać się skierować wszelkie działania medycyny precyzyjnej, personalizowanej właśnie na te komórki macierzyste. Bo choćby jedna z nich przetrwa, to nie wyleczymy nowotworu. Postęp wiedzy jest tak wielki, że to nam pomoże w dokonaniu epokowego przeskoku i będziemy może świadkami takiej sytuacji, w której w Polsce będzie można nadgonić wszelkie zapóźnienia. W naszym kraju pomimo poprawy wyników leczenia w ostatnich 25 latach (średnio z 30 do 55%) nadal wyniki leczenia chorych na nowotwory są gorsze o ok. 10-15 punktów procentowych w porównaniu z krajami Europy Zachodniej. Dążąc do zniwelowania tych różnic niezbędne jest zapewnienie przez Państwo odpowiednich środków finansowych. W tej chwili średnia PKB przeznaczana na zdrowie w Unii Europejskiej (wydatki publiczne + z własnej kieszeni chorego) to ok. 11%, a my w Polsce finansujemy zdrowie na poziomie 6% PKB. Nie da się zaspokoić wszystkich potrzeb zdrowotnych Polek i Polaków za te pieniądze. Bardzo ważna jest również ustawiczna edukacja promująca postawy prozdrowotne w społeczeństwie już od przedszkola, żeby było mniej pacjentów z chorobami zaawansowanymi, żeby pacjent był świadomy wpływu na stan swojego zdrowia i przychodził do lekarza na okresowe badania kontrolne i profilaktyczne lub w początkowej fazie choroby. Pragniemy, żeby do lekarza rodzinnego przychodzili ludzie wyedukowani, wykazujący czujność onkologiczną i nie lekceważący wczesnych sygnałów alarmowych jakie daje nasz organizm. Potrzebą chwili jest nadal natychmiastowe wprowadzenie przez Ministerstwo Edukacji „godziny dla zdrowia” we wszystkich szkołach, bez tego nie wychowamy nowego społeczeństwa, które będzie umiało troszczyć się o swoje zdrowie. Reasumując mądra edukacja szkolna i całego społeczeństwa z wykorzystaniem sieci Inspektora San-Epid, wszystkich możliwych mediów publicznych i niepublicznych na poziomie centralnym i regionalnym, odpowiednie finansowanie systemu opieki zdrowotnej opartej na wartościach, optymalne wykorzystanie potencjału utworzonej już infrastruktury organizacyjnej stawiającej na jakość wspartej inicjatywą samorządów oraz silna instytucja lekarza rodzinnego i lekarza medycyny pracy w kooperacji z szeroko pojętą opieką farmaceutyczną – to elementy fundamentalne, które należy razem połączyć i wdrożyć w sposób holistyczny. I tu także kompleksowość, koordynacja, kooperacja i integracja ponad podziałami i ponad resortowo musi dotyczyć również najważniejszych w Państwie decydentów. Konieczne jest rzetelne liczenie kosztów pośrednich i bezpośrednich na osi: MZ – ZUS – AOTMiT – NFZ.

Wypada mi jeszcze raz bardzo podziękować wszystkim znakomitym ekspertom za tyle lat współpracy, która naprawdę przeszła oczekiwania nas wszystkich. Moim marzeniem zawsze było, żeby nie mówić tylko o jednej dziedzinie medycyny. Co druga osoba obecnie urodzona na świecie będzie doświadczała w swoim życiu nowotworu i innej choroby cywilizacyjnej, czasem nawet dwóch lub trzech nowotworów w ciągu swojego życia, które jest wciąż przedłużane wraz z postępowaniem wiedzy medycznej. Cieszę się, że mogliśmy stworzyć platformę Medycznej Racji Stanu, która pozwala na swobodne, merytoryczne dyskusje i bieżące komentarze do tego, co się wokół nas dzieje, mając ciągle w punkcie widzenia pacjenta - chorego człowieka. Pracujemy nad tym, żeby to nie był tylko pusty slogan, ale żeby każdy pacjent był szybko zdiagnozowany i leczony, a prawa były równe dla wszystkich. Dlatego ustawiczny i konstruktywny dialog z decydentami to podstawa naszego think-tanku i zarazem medycznej racji stanu. Ja myślę, że wtedy, kiedy decydenci staną w jednej kolejce z pacjentami, to i kolejek nie będzie.

Dr Michał Sutkowski, Specjalista Medycyny Rodzinnej i Chorób Wewnętrznych, Rzecznik Prasowy Kolegium Lekarzy Rodzinnych w Polsce

W diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich ważną rolę pełnią lekarze POZ. Często mówimy o wieloletnim procesie stawiania diagnozy, wręcz o odysei diagnostycznej. Współpraca Podstawowej Opieki Zdrowotnej ze specjalistami mogłaby skrócić



wieloletni proces diagnozowania pacjentów. Dlatego tak ważna jest edukacja lekarzy POZ w zakresie niepokojących objawów, które wymagają pogłębionej diagnostyki w kierunku rozpoznania choroby rzadkiej. Życzyłbym sobie i kolegom pracującym w podstawowej opiece zdrowotnej otwartej głowy, dużej wiedzy i wielkiego serca. I to może nie w charakterze życzeń, ale pewnego imperatywu kantowskiego, czyli imperatywu kategorycznego, a nie hipotetycznego. Żeby tak się stało, to POZ musi się wykazać głównie czujnością, aby odyseja diagnostyczna nie była zbyt długa, a także wiedzą i dobrym, stałym kontaktem z pacjentem, szczególnie tym małym, w pierwszych latach życia, w badaniach bilansowych, a także pozabilansowych. Niezwykle ważna jest współpraca z rodzicami. Należy uwrażliwić rodziców na konieczność zauważania pewnych szczegółów, zmian i zwracania się dosyć szybko do nas wtedy, kiedy jest coś niepokojącego, a może nawet i banalnego, ale innego niż szablon. Musimy znać szablon i różnice, na tym polega specyfika chorób rzadkich. Musimy zdecydowanie mieć większą wiedzę o chorobach rzadkich. Szkolenia w chorobach rzadkich są niezwykle rzadko. Powinno być więcej możliwości edukowania chorych. Jest potrzeba większej wiedzy po stronie lekarzy w zakresie ścieżek diagnostycznych. Niestety brak wiedzy o badaniach genetycznych jest duży. Wiele jest w naszych rękach. Na etapie kierowania pacjenta do specjalisty współpraca układa się doskonale. Tylko ona musi powstać, a początek współpracy jest po stronie lekarza POZ.

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

Międzynarodowy Dzień Walk z Chorobami Rzadkimi skłania do refleksji. Pierwsze co mi przychodzi do głowy, to powiedziałbym – ważne są emocje. To oznacza, że niektóre choroby, które funkcjonują w życiu publicznym wywołują poprzez swoją medialność, przez swoją specyficzną charakterystykę emocje społeczne. Tak jest z rakiem i tak jest z chorobami rzadkimi. Choroby rzadkie potrafią zaciekać opinię publiczną, a w dzisiejszym dyskursie to jest bardzo ważne. W przypadku niektórych chorób rzadkich potrafimy mówić o ich związkach z genotypem, z charakterystyką dla niektórych populacji, poszczególnych narodów, powiązać jakoś z historią, pokazać osoby chore na choroby rzadkie, o których wcześniej jeszcze nie wiedziano. To są bardzo ważne instrumenty informowania o chorobie przez emocje. Jest również element, który w tym przypadku jest równie ważny, czyli poczucie niesprawiedliwości, że te choroby są niezawinione. Mówię to oczywiście w cudzysłowie, bo wiem, że mówię do ekspertów, ale z mojego punktu widzenia - osoby działającej na niwie publicznej to jest bardzo ważne. Wyłamujemy tym taranem zmiany w całym systemie zdrowia, ale koncentrujemy się na tych punktach, gdzie jesteśmy w stanie poruszyć membranę społecznych emocji. Po pierwsze – przez emocje, po drugie przez politykę, rozumianą tradycyjnie, niekoniecznie przez partie. Korzystamy z możliwości, które daje nam rytm, kalendarz demokratycznej polityki, ale nie tylko, bo to także zdarzenia losowe, czyli pandemia



COVID-19. Tutaj dwa słowa o tym, co robimy w Sejmie. To jest coś co wyszło z naszego środowiska, czyli mówienie i działanie na rzecz Europejskiej Unii Zdrowotnej. Korzystamy z okazji politycznych, a to jest na przykład kalendarz wyborczy i pytamy polityków, co zamierzają zrobić. Zmuszamy, żeby się dowiedzieli na temat tego, czy innego aspektu ochrony zdrowia i uzyskujemy pewien efekt. Uzyskujemy obietnice, które są realizowane albo nie, ale mamy się do czego odwoływać, bo budujemy cały ciąg oczekiwań społecznych, aż w końcu uzyskujemy zmianę. Ta zmiana, rozliczając się przed bliskimi, Bogiem i historią była udziałem Medycznej Racji Stanu w kilku aspektach, także jeśli chodzi o kwestie chorób rzadkich, ale nie tylko. Doświadczenia walki z pandemią są istotnym argumentem na rzecz pogłębienia integracji w obszarze zdrowia i szukania na to możliwości prawnych, czy to w Traktacie Europejskim, czy poza nim. Trzecie, w zakresie chorób rzadkich walczyliśmy poprzez regulacje i pieniądze. Tutaj dochodzimy do kwestii Planu ds. Chorób Rzadkich. W tym zakresie zaznaczę tylko trzy rzeczy, które mnie interesują jako polityka, bo nie znam się na sprawach medycznych. Dlatego dzisiaj te trzy rzeczy są ważne. Pierwszą rzeczą jest dostępność. Tu apeluję do wszystkich, żeby mówili o tym społecznym wymiarze, bo to wywiera presję i wtedy to się mieści w worku politycznym. Drugą rzeczą jest informacja w procesie kształcenia przez organizacje rządowe. Ona dotyczy aspektu bardzo ważnego w nowoczesnych społeczeństwach, czyli akceptacji w różnorodności. Z chorobami rzadkimi wiążą się różne problemy socjalizacji, to jest dla mnie jako polityka i założyciela Medycznej Racji Stanu ważne. Trzecią rzeczą jest monitorowanie. To jest taka słabość systemowa w Polsce. Widzę, że problem dobrego monitorowania i wyciągania wniosków występuje przy każdym problemie medycznym, gdzie jest jakieś nowe działanie.

*Prof. Zbigniew Żuber, Przewodniczący Rady
Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji
Stanu*

Jest dla mnie zaszczytem, że mogę uczestniczyć w obradach Rady Medycznej Racji Stanu, bo dzięki niej pojawiło się bardzo dużo dobrego w zakresie chorób rzadkich i nie tylko. Medyczna Racja Stanu buduje zaufanie, a także bardzo ważną współpracę wielodyscyplinarną. Chcę podkreślić, że ani pacjent ani choroba nie wie, że ma chorobę rzadką. Nikt o tym nie wiemy, póki ktoś nie postawi jakiegoś wstępnego rozpoznania, ani nie pomyśli o tym. A żeby wszystko zadziało, to mamy zaszczyt brać udział w wielu przedsięwzięciach – tworzeniu Planu dla Chorób Rzadkich, prac Rady ds. Chorób Rzadkich. Są to ogromne projekty, w które wszyscy wkładamy wiele pracy. Widać, jak całe środowisko się stara, żeby to wszystko działało. Żeby coś zadziało musi być współpraca zespołowa na wielu polach. Nie tylko lekarzy, ale również stowarzyszeń pacjentów, prawników, finansistów, a także środowiska społecznego i socjalnego. Bez odpowiednich finansów żaden narodowy plan nie wejdzie w życie. Czyli mamy ogromnie dużo problemów, które mamy dopiero do rozwiązania. Plan dla Chorób Rzadkich jest pewnego rodzaju wskazówką, jak działać w możliwie najlepszym zakresie. Nowoczesna medycyna wymaga zarówno znakomitego wsparcia finansowego, dobrej legislacji i dobrego dostępu do informacji, bo żeby dotrzeć do ośrodka referencyjnego pacjenta ktoś musi pokierować, czyli musi być ktoś, kto zajmie się tym pacjentem. Zbytne zawężenie i spojrzenie na konkretny przypadek pacjenta nie pozwala szerzej spojrzeć na jego problemy. My tworzymy pewnego rodzaju strukturę i możliwości, żeby określić, że ten pacjent choruje na chorobę rzadką. Czyli każdy pacjent, który ma nietypowe objawy, które ma trudności z prawidłowym rozpoznaniem, a przez to leczeniem, gdzieś musi znaleźć oparcie. Wracamy również do szkolenia lekarzy wszystkich szczebli, żeby wrócić do myślenia holistycznego o pacjencie i jego problemie. Ja jestem reumatologiem i jeśli



mam chore dziecko, to wiem że chora jest również cała jego rodzina. Czyli, mamy gigantyczny problem społeczny. Nie poradzimy sobie, jeżeli nie spojrzymy na ten problem w sposób kompleksowy. Bo to nie tylko podstawy diagnostyki, nie tylko stworzenie ośrodków referencyjnych, ale ten pacjent musi mieć potem w dalszym ciągu utrzymaną terapię, kompleksową opiekę i możliwość uczestniczenia w życiu społecznym. Jest więc to gigantyczny problem. Jeżeli ciężkość chorób określa się poprzez zajęcie centralnego systemu nerwowego, pacjent musi mieć tak poprowadzoną edukację, poprowadzoną terapię, żeby był pełnoprawnym członkiem społeczeństwa. Kluczowe jest wsparcie ze strony państwa, ale także organizacji społecznych, socjalnych i stowarzyszeń. Powinniśmy skupić się na pacjencie, który często nie ma możliwości dotarcia do lekarza specjalisty z najbardziej oddalonych miejscowości. Powinniśmy w tej chwili zadbać o to, aby każdy pacjent, który ma problem - był zdiagnozowany. To, że mamy refundowane nowe cząsteczki oraz nowe wskazania jest bardzo ważne. Rozwija się silnie postęp medycyny, ale potrzeba jest odpowiedniego podejścia do pacjenta, w sposób w pełni humanistyczny i kompleksowy. Myślę, że dzięki takiej wymianie myśli i poglądów Medyczna Racja Stanu spełnia gigantyczną rolę łącznika między wieloma środowiskami. To jest niebagatelne, bo bardzo często mamy tak, że w naszym kraju poszczególne środowiska się nie kontaktują między sobą i to jest ogromny wkład naszego *think tanku* w budowę tego rodzaju współpracy.

W wypowiedziach wszystkich ekspertów wybrzmiało, że kiedyś w Polsce problem chorób rzadkich nie istniał, a w tej chwili istnieje. Oczywiście, że gonimy Europę i świat. To jest niestety taka nasza rola, o której trzeba mówić, że my ciągle próbujemy dogonić ten uciekający nam świat. W tym procesie ogromną rolę pełni Medyczna Racja Stanu. Dzięki tej platformie współpraca z Ministerstwem Zdrowia, Narodowym Funduszem Zdrowia, Agencją Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji jest przykładem konstruktywnego dialogu. Tutaj wybrzmiała jedna rzecz niezwykle istotna, o czym wielu dyskutantów mówiło, że bez dobrej współpracy wielodyscyplinarnej żadnego postępu nie będzie. Pacjent ma mieć możliwość dotarcia do właściwego specjalisty, dzięki jak najprostszej drodze, żeby to nie była odyseja diagnostyczna, tylko żeby to była normalna droga pacjenta z różnymi dziwnymi objawami. Sam pacjent naprawdę nie wie, że on ma mieć zrobione badanie genetyczne, badanie obrazowe, badanie krwi, stężenia dopełniacza, stężenia cytokin prozapalnych – to wszystko musi zlecić lekarz. Jedna rzecz wybrzmiała, czyli ta znakomita współpraca powinna być naszą rolą i to jest integracja środowiska na wszelkich możliwych poziomach i żeby nie stracić z poczucia obserwacji naszych uwarunkowań tego, że sukces to jest praca zespołowa wielu środowisk, organizatorów, lekarzy, współpracy z pacjentami, ale także dostęp do nowoczesnych terapii. Sukces to współpraca z otoczeniem prawnym, finansowym, czy z parlamentarzystami. O chorobach rzadkich powinniśmy dyskutować na wszelkich polach. Większość chorób rzadkich ma podłoże genetyczne. Mówiliśmy tutaj o Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich - jest to gigantyczny sukces. Jest to wielki sukces, ale też gigantyczne zobowiązanie, bo plan należy wypełnić treścią i skutecznie realizować, a do realizacji jeszcze daleka droga. Bez odpowiedniego wsparcia prawnego i finansowego nikt temu nie podoła. To jest ogromne zobowiązanie. Czyli musimy budować zarówno wiarygodność, jak i zaufanie, bo tu przewinęło się także pytanie, czy pacjenci nam ufają. Być może taka skłonność wynika ze złej wiarygodności środowiska medycznego i być może tutaj należy posypać głowy popiołem i ta praktyka powinna być lepsza w stosunku do pacjentów z różnymi problemami zdrowotnymi, z którymi się do nas zwracają. Czyli nie tylko wskazywanie, że jest ośrodek referencyjny, ale uproszczenie drogi pacjenta do tego, żeby on był odpowiednio, jak to można powiedzieć - zaopiekowany. Mamy ośrodki referencyjne, cieszymy się z tego. Będziemy certyfikować laboratoria, to jest kolejne wyzwanie, czyli wchodzimy na wyższy poziom. Wracamy do tego, że ciągle kogoś albo coś gonimy, więc to jest problem przed nami. Pojawił się problem Ratunkowego Dostępu do Technologii Lekowych. Nie wszystkie zmiany są dobrze odbierane, bo one ograniczają dostęp

pacjentów do nowych terapii. Jest to poważny problem, z którym widzimy, co się w tej chwili stało. To jest aktualny problem bardzo świeży i też nas bardzo uwierający, dlaczego nagle pewne dostępy do terapii nowoczesnych zostały ograniczone. Brak możliwości włączania nowych pacjentów, a kontynuacja starych. Co się stało, dlaczego nagle taka zmiana? To tutaj jest rzecz dla nas niezrozumiała, o której należy głośno powiedzieć. Powtarzam przesłanie Medycznej Racji Stanu, że każdy pacjent z chorobą rzadką - to nasz pacjent. Na pewno w gronie tych osób, które tutaj występują, pacjent znajdzie oparcie, ale to powinno być oparcie powszechne. Zasada współpracy, dobrej praktyki lekarskiej od lekarza rodzinnego po bardzo wyspecjalizowane kliniki, to powinien być powszechny przykład dobrej współpracy i działania na rzecz pacjenta z odpowiednim wsparciem wszystkich środowisk i całego otoczenia decydentów.

*Dr Michał Dziągiewski, Dyrektor Departamentu
Lecznictwa w Ministerstwie Zdrowia*



Choroby rzadkie od wielu lat znajdują się na agendzie prac Komisji Europejskiej i Rady Unii Europejskiej. Zalecenie opracowania planu dla chorób rzadkich zostało zawarte w zaleceniach Rady Unii Europejskiej z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób (2009/C 151/02). W odpowiedzi na potrzebę podjęcia pilnych i konkretnych działań w tym obszarze powstał narodowy Plan dla Chorób Rzadkich, przyjęty uchwałą Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich (M.P. z 2021 r. poz. 883). Celem planu jest poprawa jakości opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi oraz ich rodzin. W mojej opinii największym wyzwaniem jest stworzenie modelu zintegrowanej opieki zdrowotnej, który umożliwi kompleksową i skoordynowaną opiekę. Aktualnie świadczeniobiorca, który zgłasza się do lekarza podstawowej opieki specjalistycznej, jest diagnozowany pod kątem znanych jednostek chorobowych. Natomiast w przypadku pacjenta z chorobą rzadką, ustalenie precyzyjnego rozpoznania w sposób skoordynowany, obecnie jest ciężkie. Jak wiemy, objawy są niespecyficzne, charakteryzują się niską częstością występowania oraz dużym rozproszeniem w populacji ogólnej, co jest przyczyną zrozumiałych trudności. Ponadto choroby te mogą przebiegać gwałtownie, mieć charakter przewlekły, postępujący, prowadzić do wielonarządowej niewydolności, niepełnosprawności fizycznej lub intelektualnej, a nawet kończyć się wczesnym zgonem pacjenta. Należy podkreślić, że około 80% z nich ma podłoże genetyczne, a pozostałe mogą mieć związek z infekcją, alergią czy szkodliwymi czynnikami środowiskowymi. Kwestia diagnostyki chorób rzadkich jest niezwykle ważna, niewątpliwie należy skupić się na jej wystandaryzowaniu. Czasem wystarczy proste badanie celowe, a czasem potrzebne jest badanie wysokoprzepustowe, jeszcze innym razem mamy do czynienia z chorobami metabolicznymi, wiedza o tym, wymaga znajomości fenotypu choroby i na tę niespecyficzność w diagnostyce powinniśmy uczulić kadrę medyczną. W przypadku diagnostyki chorób genetycznych jest ona wieloetapowa, co generuje jej ostateczny wysoki koszt, jednakże jest to jedyny sposób na postawienie właściwej diagnozy, stratyfikację pacjentów do grup ryzyka, zaplanowanie odpowiedniej ścieżki terapeutycznej oraz dobór właściwych leków. Jednak jak wspomniałem wyżej, powinna być ona prawidłowo zlecona na podstawie fenotypu choroby, tylko wtedy możemy skrócić diagnostykę pacjenta z chorobą rzadką. Aktualnie w Ministerstwie Zdrowia trwają prace nad wyodrębnieniem nowych metod badań genetycznych wraz z określeniem wskazań oraz warunków ich realizacji. Mowa tutaj o badaniu metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH), badaniu całoksomowym (WES, Whole Exome Sequencing)

z zastosowaniem technologii sekwencjonowania następnej generacji (NGS, Next Generation Sequencing) w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych, oraz analizie ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR – ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym. Powyższe jest jednym w wielu zadań Planu, równolegle Minister Zdrowia przygotowuje się do powołania specjalistycznych ośrodków eksperckich chorób rzadkich, które powinny zapewnić dostęp do wyżej wymienionych metod nowoczesnej diagnostyki oraz wysokospecjalistycznej, skoordynowanej opieki medycznej. Nie sposób również wskazać, że niemal każdy nowy wykaz leków refundowanych zawiera nowe dotychczas nierefundowane terapie, a liczba nowych leków stosowanych w leczeniu chorób rzadkich objętych refundacją sukcesywnie się zwiększa. Pokazuje to, że staramy się zapewnić pacjentom z chorobą rzadką skoordynowaną opiekę, rozpoczynając od prawidłowej diagnostyki, a kończąc na finansowaniu terapii, które jeszcze niedawno wydawały się być nieosiągalne, biorąc pod uwagę jednostkowy koszt leku. Nie mniej mam nadzieję, że Ministerstwo Zdrowia stanie na wysokości zadania i podoła wyzwaniu, jakim jest realizacja z Państwa pomocą Planu dla Chorób Rzadkich.

Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich



Dziękuję Państwu, że mogę brać udział w debatach Medycznej Racji Stanu. Dziękuję za ogromne wsparcie, ono jest nie do przecenienia. Odczuwam głęboką wdzięczność za to co do tej pory i proszę o dalsze wsparcie, bo jak za chwilę przedstawię, jeszcze mamy dużo wspólnie do zrobienia. Sprawa badań genetycznych stała się tematem obecnym w przestrzeni publicznej. To otwieranie drzwi dla pacjentów i dawanie szansy na diagnozę. Mija właśnie dziewięć miesięcy od momentu, kiedy Pan Minister Adam Niedzielski powołał Radę ds. Chorób Rzadkich. Z chwilą powołania Rady nastąpił etap wdrażania Planu dla Chorób Rzadkich. Trwa ogromna praca siedmiu zespołów ekspertów. Przewodniczący tych zespołów są tutaj obecni i mogą zaświadczyć, jak intensywnie działamy. Spotkań zespołów ekspertów było już ponad 100, a prace trwają także pomiędzy spotkaniami. Intensywnie współdziałamy też z Centrum E-Zdrowia, z Ministerstwem Zdrowia, a zwłaszcza z Departamentem Lecznictwa. Mimo tego, że już dużo zrobiliśmy i przy wdrożeniu Planu pracuje w sumie ponad 60 osób, to pacjent tego jeszcze nie odczuwa. Pacjent odczuje, że jest Plan dla Chorób Rzadkich dopiero wtedy, gdy będą powołane ośrodki eksperckie, kiedy będą wreszcie refundowane wysokoprzepustowe badania genomowe i jak będzie Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”. To wszystko się zdarzy w tym roku. Rok 2023 będzie dla Planu i Pacjenta przełomowy. Na szczególną uwagę zasługuje obszar badań genetycznych, ponieważ 80 proc. chorób rzadkich ma podłoże genetyczne. W procesie diagnostycznym u pacjenta z podejrzeniem choroby rzadkiej dość wcześnie należy decydować się na przeprowadzenie badań genetycznych. Nie chcę powiedzieć, że diagnostyka genetyczna jest pierwszą, od jakiej powinniśmy zaczynać, ale nie powinna być też ostatnią. Badanie genetyczne powinno zostać zrobione we właściwym momencie, bo tylko wtedy oszczędzi pacjentowi wielu badań oraz oszczędzi ogromne środki z budżetu Państwa. Jako środowisko genetyków klinicznych przygotowaliśmy tzw. Białą Księgę, gdzie porównaliśmy, ile kosztuje diagnostyka tradycyjna, a ile kosztuje diagnostyka genetyczna. Niech to nawet będzie sekwencjonowanie całego egzomu, które uchodzi za badanie drogie. Ale jeśli spojrzymy na wiele innych badań diagnostycznych w medycynie, to ono nie jest wcale takie drogie. Okazuje się, że ustalenie rozpoznania na podstawie badania genetycznego odpowiednio

wcześniej wykonanego, to zaledwie 20 proc. kosztów ustalenia rozpoznania na podstawie innych metod diagnostycznych, w tym wielu hospitalizacji. Rozmawiamy dzisiaj o chorobach rzadkich, ale powinniśmy spojrzeć na diagnostykę genetyczną szerzej. Nie tylko na diagnostykę genetyczną chorób rzadkich, dlatego że dzięki genetyce cała medycyna się rozwija. To już jest medycyna genomowa, która będzie się jeszcze zmieniać - szybciej niż jesteśmy w stanie sobie to wyobrazić. Diagnostyka genetyczna to dzisiaj podstawa medycyny personalizowanej. Zapotrzebowanie na diagnostykę genetyczną rośnie na świecie bardzo szybko, a w Polsce ten wzrost będzie skokowy i będzie ogromny. To ma związek z tym, że rok 2023 jest rokiem, kiedy równocześnie w dwóch wielkich planach – Planie dla Chorób Rzadkich i Narodowej Strategii Onkologicznej objęte zostaną refundacją wysokoprzepustowe badania genomowe. Ma zacząć funkcjonować system certyfikacji laboratoriów certyfikowane genetycznych. Zastanawiałam się, kiedy powinniśmy się liczyć z tym skokowym wzrostem zapotrzebowania na nowoczesną diagnostykę genetyczną, na który powinniśmy być przygotowani i według mnie to nastąpi w drugim półroczu 2024 r. i w 2025 r. Wówczas laboratoria będą musiały przyjąć prawdziwy napór badań genetycznych. Muszą się w tym odnaleźć i muszą być na to gotowe. Liczba badań genetycznych będzie następnie systematycznie rosła, ale nie będzie to już tak skokowy wzrost. W tym momencie chcę podkreślić, że jest niezbędna ustawa o testach genetycznych. Ustawa ta była już dawno potrzebna. Pierwszy projekt ustawy o testach genetycznych powstał w Ministerstwie Nauki i Szkolnictwa Wyższego w 2012 roku w wyniku prac zespołu ekspertów pod kierunkiem prof. Michała Wittka. Połowę tego zespołu stanowili genetycy kliniczni, drugą połowę prawnicy, został wówczas przygotowany dobry dokument, ale nic z tego nie wyszło, nie było kontynuacji prac. Potem nad projektem ustawy pracowały zespoły w Ministerstwie Zdrowia, aktualnie zespół pracuje nad kolejną wersją ustawy. Dlaczego ta sprawa jest obecnie tak ważna i pilna? Dlatego, że póki badanie genetyczne to było badanie kariotypu i inne proste badania genetyczne (które też trzeba robić dobrze), informacja o genomie danego pacjenta była bardzo ograniczona. Obecnie sekwencjonowanie następnej generacji przynosi tyle danych, że to jest zupełnie specjalne badanie i trzeba się z tym badaniem genetycznym i jego wynikami inaczej obchodzić i inaczej wykorzystywać. Bez ustawy o testach genetycznych właściwy rozwój diagnostyki genetycznej nie jest możliwy. Ustawa o testach genetycznych reguluje wiele spraw, w tym wysyłanie materiału genetycznego za granicę, ochronę danych genetycznych, przechowywanie materiału genetycznego, prawo pacjenta do wiedzy i niewiedzy, wskazuje komu udostępniać informację, która jest pozyskana przez sekwencjonowanie następnej generacji i wiele innych. Druga ważna sprawa, to zmiana całego koszyka badań genetycznych objętych refundacją. Nie wystarczy wstawić sekwencjonowanie następnej generacji i porównawczą hybrydyzację genomową do mikromacierzy na listę badań refundowanych. Testów genetycznych dla każdej choroby rzadkiej jest ogromnie dużo. Chorób rzadkich jest 8 tys., wiele z nich można diagnozować genetycznie, a dla jednej choroby może być wiele rodzajów testów genetycznych. W tej sytuacji jest bardzo ważne, żeby ten koszyk uprościć. Bardzo się cieszę, że jest dzisiaj obecny Pan Dyrektor Michał Dzięgielewski, w którego Departamencie jest sprawa koszyka świadczeń gwarantowanych w genetyce. Pracuję z wieloma ekspertami nad tym, jak ten koszyk ułożyć. To jest bardzo trudne, ponieważ postęp w genetyce jest bardzo szybki, stale pojawiają się nowe badania, odkrywane nowe geny powiązane z chorobami rzadkimi, stąd praca nad koszykiem świadczeń genetycznych przeciąga się. Wydaje się, że w tej chwili jest sposób i znaleźliśmy na to pewien sposób. Wkrótce przedstawię nowe podejście do badań genetycznych, do diagnostyki genetycznej, bardzo uproszczone, maksymalnie elastyczne, w którym wielką rolę będą odgrywały standardy. W tym koszyku będą badania dedykowane określonym grupom pacjentów i zostaną wydane szczegółowe rekomendacje dla każdej z grup. Oczywiście w nowym koszyku będą nowoczesne badania mikromacierzy oraz sekwencjonowanie nowej generacji. Obie te grupy badań genetycznych są już po pozytywnej ocenie AOTMiT.

Kolejną sprawą jest szersze niż dotychczas udostępnienie badań genetycznych. Diagnostyka genetyczna była do tej pory związana z poradniami genetycznymi, co było szczególnie ważne, kiedy badania genetyczne były limitowane. Jeszcze kilka lat temu do poradni genetycznej, czy ośrodka genetyki medycznej były przydzielane małe limity badań genetycznych. Były kolejki do badań, a my zastanawialiśmy się nad każdym zleceniem badania, czy na pewno jest niezbędne. W tej chwili jest już inne podejście, poszerzono wskazania do diagnostyki genetycznej, jest też znacznie więcej testów genetycznych, które mają bardzo szerokie zastosowanie wśród różnych grup pacjentów. W Planie dla Chorób Rzadkich ustanowiono, żeby badania genetyczne udostępnić nie tylko poradniom genetycznym, ale też innym zespołom klinicystów, które potrafią racjonalnie korzystać z tych badań. To będą ośrodki eksperckie dla chorób rzadkich, które będą mogły korzystać również z badań wysokoprzepustowych. Co jednak zrobić, żeby także kliniki, które nie są ośrodkami eksperckimi mogły z nich korzystać? Diagnostyka genetyczna musi być także dla nich dostępna, jednak w takim wypadku potrzebna będzie konsultacja genetyczna, ew. udział genetyka klinicznego w konsylium lekarskim. Badania genetyczne muszą być robione w certyfikowanych laboratoriach, to bardzo ważna sprawa. Certyfikacja laboratoriów genetycznych odbędzie się w 2023 roku. W Planie dla Chorób Rzadkich jest mowa o tych, które robią wysokoprzepustowe badania genomowe. Uważam, że powinna być certyfikacja wszystkich laboratoriów genetycznych, bo badanie kariotypu i inne proste badania genetyczne też muszą być zrobione wiarygodnie. Kiedy myślę o tym ogromnym skoku, o zapotrzebowaniu na diagnostykę genetyczną, to trzeba wziąć pod uwagę wyposażenie laboratoriów, a to jest kwestia środków finansowych. W Planie dla Chorób Rzadkich te środki są. Wyposażenie laboratoriów i poszerzenie koszyka świadczeń genetycznych są stosunkowo proste. Tylko pojawia się pytanie - kto robi te badania? To właśnie zabezpieczenie kadrowe diagnostyki genetycznej jest najtrudniejsze. Jak powiedziałam, ten napór będzie mniej więcej od tej chwili za rok. To już się zacznie na wiosnę przyszłego roku, a szczyt to będzie druga połowa 2024 r. oraz rok 2025. Potrzebni do tego są genetycy laboratoryjni. Mamy taką specjalizację, czyli laboratoryjną genetykę medyczną, organizując co roku egzaminy specjalizacyjne, ale rocznie przybywa tylko kilkunastu specjalistów. Na tej liczbie nie zbudujemy kadry, ani silnych laboratoriów. Poza tym laboratoryjna genetyka medyczna jest dopuszczona tylko dla absolwentów analityki medycznej, a oni mają na studiach mniej niż 200 godzin zajęć z genetyki i diagnostyki genetycznej, podczas gdy np. biotechnolodzy medyczni mają ponad 900 godzin. Jest na szczęście zapis w ustawie o medycynie laboratoryjnej, żeby biotechnolodzy, biolodzy molekularni, genetycy i absolwenci biomedycyny mogli robić nową specjalizację, jest to medyczna genetyka molekularna i mogli potem samodzielnie autoryzować wynik badania genetycznego. Dziękuję parlamentarzystom, którzy za tym głosowali bardzo dziękuję panu dyrektorowi Piotrowi Mierzejewskiemu, który w sprawie diagnostyki genetycznej zorganizował bardzo ważne spotkanie w Biurze Rzecznika Praw Obywatelskich. To było w takim momencie i na takim etapie procedowania tej ustawy że mogło być ono decydujące. Dziękuję też Medycznej Racji Stanu, za nieustanne wsparcie i Pani Redaktor Iwonie Schymalli, bo w ważnym momencie procedowania ustawy zwróciłam się do Pani Redaktor z prośbą, żebym mogła się na ten temat wypowiedzieć i Pani Redaktor mi to umożliwiła. Chcę zapewnić, że nie zmarnujemy szansy rozwoju kadr dla diagnostyki genetycznej. W marcu 2023 r. kończymy opracowywać program specjalizacji z medycznej genetyki molekularnej - to będzie bardzo nowoczesna specjalizacja. Równocześnie będzie też krótka ścieżka dla tych, którzy już długo pracują w laboratoriach genetycznych i już mają duże doświadczenie w diagnostyce genetycznej. Być może już w tym roku będą pierwsi specjaliści medycznej genetyki molekularnej. Dla lekarzy specjalistów genetyki klinicznej potrzebujemy również wsparcia – byłaby to pielęgniarka genetyczna. Wiem z Ministerstwa Zdrowia, że trwają prace nad taką nową specjalizacją dla pielęgniarek, ogromnie na to liczymy. Dla lekarzy zmieniliśmy też zupełnie program specjalizacji

z genetyki klinicznej. To już nie jest specjalizacja, która była być może nadmiernie skoncentrowana na wadach wrodzonych i diagnostyce prenatalnej. W tej chwili to jest nowoczesna, ambitna, trudna ale wspiana medycyna genomowa, chociaż ciągle się nazywa genetyką kliniczną. Jest dobry odzew ze środowiska młodych lekarzy, że ją odbierają jako coś bardzo dla nich atrakcyjnego. Nie zaniedbujemy sprawy szkolenia innych specjalistów w diagnostyce genetycznej. Pierwszym działaniem Rady ds. Chorób Rzadkich było przesłanie do wszystkich konsultantów krajowych pytania, czy oni by widzieli kurs dotyczący chorób rzadkich i nowoczesnej diagnostyki genetycznej w swojej dziedzinie. Większość konsultantów krajowych jest tym zainteresowana. Wobec tego opracujemy taki dwudniowy kurs. Przygotowujemy też rekomendacje, które ukażą się w pierwszej połowie 2023 r. To będzie informacja, w jakich chorobach rzadkich, oczywiście nie wszystkich, ale w dużej grupie, jakie robi się badania genetyczne, jakie panele celowane NGS, itp. Jeśli to wszystko się nam uda zrobić, to Plan dla Chorób Rzadkich będzie katalizatorem zmian w genetyce, a nawet w wielu innych dziedzinach medycyny. Przecież badania genetyczne dotyczą nie tylko chorób rzadkich, również onkologia i hematologia będą z nich korzystać. Myślę że to będzie zupełnie inna diagnostyka genetyczna i będzie się również zmieniała cała medycyna. Bardzo proszę o wsparcie naszych działań, jeśli chodzi o dotarcie do lekarzy rodzinnych, z którymi współpraca jest bardzo ważna dla realizacji Planu - aby wiedzieli kiedy podejrzewać chorobę rzadką i dokąd skierować pacjenta na diagnostykę. Czekamy na tych pacjentów w poradniach genetycznych i ośrodkach eksperckich.

***Jakub Adamski, Dyrektor Departamentu
Współpracy, Biuro Rzecznika Praw Pacjenta***

Współpraca międzynarodowa ośrodków zajmujących się chorobami rzadkimi trwa od wielu lat i jest bardzo intensywna i owocna. Na poziomie organów administracji publicznej współpraca zapoczątkowana została 15 lat temu w ramach projektu OPRHANET. Choroby rzadkie są jednym z obszarów, które nie mogą się rozwijać bez współpracy międzynarodowej. Gdyby nie wcześniejsze działania na poziomie międzynarodowym, nie byłibyśmy dzisiaj na etapie, kiedy może rozmawiać o tematach diagnostyki genetycznej, terapii oraz ośrodków eksperckich.

Kluczowe znaczenie dla zaistniałych zmian miała Unia Europejska – poprzez właściwe rozporządzenie i przede wszystkim zaleceń Rady. Współpraca międzynarodowa pozwoliła nie tylko na wsparcie systemowe działań różnych interesariuszy, ale również pokazanie jak należy podejść do systemowych rozwiązań w zakresie chorób rzadkich, by poprawiać sytuację cierpiących na nie pacjentów. Działania podjęte na poziomie międzynarodowym przyniosły jeszcze jedną istotną korzyść dla polskiego systemu ochrony zdrowia: dzięki nim możliwe było zapoznanie pracowników administracji z wyzwaniami chorób rzadkich i pokazanie dobrych praktyk z innych krajów. Myślę że nie prowadzilibyśmy dzisiejszej rozmowy, gdyby ta wielka praca u podstaw nie została zrobiona. Nie do przecenienia jest rola współpracy zagranicznej, w tym że choroby rzadkie weszły do codziennego myślenia w systemie ochrony zdrowia, jako o samodzielnym i istotnym wyzwaniu. Dzięki niej sytuacja na przestrzeni lat bardzo się zmieniła. Bardzo ważna jest współpraca państwa w zakresie Europejskich Sieti Referencyjnych. Największą wartością tej współpracy jest zbieranie wspólnej wiedzy i doświadczeń. Tutaj absolutnie nie do pominięcia jest kluczowa rola Unii Europejskiej, w tym Komisji Europejskiej poprzez finansowanie odpowiednich projektów. Zaczęliśmy od ORPHANET i Europejskich Sieti Referencyjnych. Warto ją doceniać w zakresie tego, że możemy rozmawiać na te tematy w taki sposób,



jak dzisiejsza dyskusja. Jest dla mnie niesamowite, jak dużo pracy wykonaliśmy, jak duży skok zrobiliśmy przez te parę lat w temacie chorób rzadkich, który nie istniał w przestrzeni systemowej przez wiele lat. Biuro Rzecznika Praw Pacjenta w swych działaniach skupia się na wielu obszarach ważnych z perspektywy pacjentów z chorobami rzadkimi: komunikacji, udostępnianiu i przybliżaniu systemu ochrony zdrowia i jego możliwości pacjentom. Działania te będą kontynuowane w przyszłości i jeżeli będzie okazja do współpracy w bardziej systemowym obszarze chorób rzadkich to również z wielką przyjemnością się w nią zaangażujemy.

Mec. Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w BRPO, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów do spraw Zdrowia przy Rzeczniku Praw Obywatelskich, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów do spraw Ochrony Zdrowia Psychicznego przy Rzeczniku Praw Obywatelskich



Dziękuję za zaproszenie i możliwość przedstawienia informacji na temat ostatnich działań Rzecznika Praw Obywatelskich w obszarze chorób rzadkich. Tytułem wstępu pragnę przypomnieć, że w tym roku mija 10 lat, odkąd Rzecznik Praw Obywatelskich, wówczas to była Pani Profesor Irena Lipowicz, rozpoczął batalię o to, aby został uchwalony, a następnie wdrożony Plan dla Chorób Rzadkich. Działania podejmował również Rzecznik Praw Obywatelskich Adam Bodnar i konsekwentnie - Rzecznik Marcin Wiącek. Można wskazać dwa okresy w tym obszarze. Pierwszy, od 2013 roku, to były działania podejmowane w celu uchwalenia planu, i drugi - po sierpniu 2021 roku, kiedy została podjęta uchwała Rady Ministrów, działania Rzecznika koncentrują się na monitorowaniu jego wdrożenia. W zeszłym roku miało miejsce spotkanie w ramach Komisji Ekspertów do spraw Zdrowia przy Rzeczniku Praw Obywatelskich. Dyskutowaliśmy na temat chorób rzadkich i koniecznych działań w tym obszarze. Wskazano wówczas na szereg kwestii, które powinny być przedmiotem szybkiej i sprawnej pracy. Pozwolę sobie w pigułce je przytoczyć. Przede wszystkim wskazano, że zespół ekspertów Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka i Konsultanta krajowego w dziedzinie genetyki klinicznej powinien przygotować szczegółowe rekomendacje dla lekarzy, dotyczące diagnostyki genetycznej poszczególnych chorób rzadkich i ultraradkich. Za niezbędne uznano wdrożenie poszczególnych punktów Planu poprzez tworzenie między innymi ośrodków eksperckich chorób rzadkich, poprawę diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostęp do nowoczesnych metod diagnostyki, z wykorzystaniem technologii genomowych, dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich. Podkreślano konieczność utworzenia rejestru chorób rzadkich, stworzenia paszportu pacjenta z chorobą rzadką oraz Platformy Informacyjnej Choroby Rzadkie. Istotne jest przyjęcie tych zapisów, co powinno się dokonać poprzez nowelizację ustawy refundacyjnej. Kolejne kwestie to konieczność uwzględnienia prac Rady ds. Chorób Rzadkich, przyjęcie ustawy o testach genetycznych, ustanowienie nowej specjalizacji - medyczna genetyka molekularna dla biotechnologów, to również ustanowienie nowego zawodu medycznego - doradca genetyczny. Ponadto konieczne jest poszerzenie koszyka świadczeń gwarantowanych o wysokoprzepustowe badania genomowe, finansowanie diagnostyki genetycznej dzieci w wieku od 0 do 18. roku życia z Funduszu Medycznego, czy zmiana wyceny wizyt w poradni genetycznej. Wskazywano także na konieczność powołania instytucji koordynującej Plan dla Chorób Rzadkich, jak również rozszerzenie diagnostyki przesiewowej u noworodków oraz zmian w ocenie farmakoekonomicznej leków

stosowanych w chorobach rzadkich. W tej sprawie zostało skierowane wystąpienie do Ministra Zdrowia, trwa korespondencja, będzie ona kontynuowana. Mamy nadzieję, że dziesięcioletni okres batalii Rzecznika Praw Obywatelskich o wdrożenie Planu rzeczywiście, mimo kilkunastoletniego opóźnienia, jeżeli chodzi o zobowiązania unijne, zostanie jednak spełniony. Byłby to wspaniały jubileusz.

Kolejną kwestią, o której chciałbym powiedzieć, a o której było głośno w mediach z różnych przyczyn, to najdroższy lek świata na SMA – onasemnogen abeparwovek. Rzecznik Praw Obywatelskich podejmował szereg działań z uwagi na to, że zwrócili się do niego rodzice tych dzieci, które zostały wyłączone z możliwości dostępu do tego leku. Mimo kolejnych wystąpień do Ministra Zdrowia, Rzecznik dotychczas nie otrzymał informacji odnoszących się do wszystkich wskazywanych wątpliwości. W swojej odpowiedzi minister zdrowia wskazał, że w jego ocenie zostały wyjaśnione wszelkie wątpliwości dotyczące leczenia chorych na rdzeniowy zanik mięśni. Niemniej minister zdrowia odniósł się jedynie do najistotniejszych, jego zdaniem kwestii, w szczególności dotyczących tego, że w Polsce od 4 lat ze środków publicznych finansowane jest leczenie rdzeniowego zaniku mięśni dla całej populacji chorych i to akurat w ocenie Rzecznika jest bardzo pozytywne na tle państw Unii Europejskiej. Ponadto minister wskazał, że terapia genowa została objęta finansowaniem w ramach Funduszu Medycznego, jako technologia lekowa o wysokim poziomie innowacyjności. Również Rzecznik Praw Obywatelskich się z tego powodu wyraża zadowolenie. Ponadto minister podkreślił, że zespół ekspertów kilkakrotnie opiniował liczne aspekty programu lekowego, a jego ostateczny kształt został zaakceptowany przez wszystkie strony uczestniczące w procesie jego wdrożenia. Poinformował, że nie planuje się modyfikacji tego programu lekowego. W ocenie Rzecznika otrzymana odpowiedź w dalszym ciągu nie odnosi się w pełni do wszystkich wskazanych przez Rzecznika wątpliwości i uwidacznia się to w szczególności w braku odniesienia się do: po pierwsze - dostępnej na stronie EMA charakterystyki produktu, z której wynika, że nie zostało wprowadzone ograniczenie wiekowe do stosowania tego leku, natomiast są tam zawarte informacje, że ograniczone jest doświadczenie ze stosowania produktu pacjentów w wieku 2 lat i powyżej, lub o masie ciała powyżej 13,5 kg. Kolejna kwestia, w stosunku, do której nie otrzymaliśmy stanowiska ministra zdrowia dotyczy przedstawionej przez Rzecznika analizy rozwiązań przyjętych w innych krajach w zakresie dostępu do tej terapii, także państw spoza Unii Europejskiej. Jak również nie otrzymaliśmy stanowiska, co do wypowiedzi części ekspertów, które świadczą o tym, że skuteczność leku jest uzależniona przede wszystkim od wagi dziecka oraz wskazań lekarskich w indywidualnym przypadku, czyli w przypadku każdego konkretnego pacjenta. Wobec dzieci, które obecnie nie kwalifikują się do terapii genowej pomocna mogłaby być, podkreślam mogłaby być, bo nie jest, możliwość refundacji leczenia terapią genową w ramach Ratunkowego Dostępu do Technologii Lekowych. Wiemy, że jest obwieszczenie Ministra Zdrowia, gdzie poszczególne terapie są wyłączane z postępu w ramach tej instytucji. W ocenie Rzecznika powoduje to, że instytucja Ratunkowego Dostępu do Technologii Lekowych sukcesywnie jest pozbawiana pierwotnego charakteru i ogranicza de facto konstytucyjne prawo do ochrony zdrowia. Pragnę Państwu tylko zasygnalizować, że w styczniu bieżącego roku Rzecznik Praw Obywatelskich wystąpił do Ministerstwa Zdrowia o nadesłanie kopii decyzji Ministra Zdrowia w sprawie objęcia refundacją przedmiotowego leku. Dotychczas nie otrzymaliśmy tej decyzji. Mam nadzieję, że wkrótce to nastąpi.

*Prof. Krystyna Chrzanowska, Kierownik Zakładu
Genetyki Medycznej i Poradni Genetycznej
Instytutu Pomnik - CZD*



Dziękuję przede wszystkim za zaproszenie mnie na spotkanie Rady Medycznej Racji Stanu. Czuję się zaszczycona, będąc w Państwa gronie. Zacznę od tego, że choroby rzadkie, jeśli chodzi o Europę, Unię Europejską, Stany Zjednoczone, Japonię i kilka innych krajów są już od dekad traktowane jako jedno z priorytetowych działań w obszarze zdrowia. Tego w Polsce jeszcze nie doświadczamy, ale mam nadzieję, że działania zapoczątkowane podczas tworzenia i kontynuowane w trakcie realizacji Planu dla Chorób Rzadkich doprowadza od tego, że i w Polsce będzie to obszar priorytetowych działań. To, że szybkie ustalenie diagnozy jest niestychanie ważne uświadamia sobie coraz więcej osób związanych z ochroną zdrowia. Chciałabym jeszcze wspomnieć także o innych ważnych kamieniach milowych. Według mnie, współpraca na rzecz chorób rzadkich zaczęła się dynamicznie rozwijać od utworzenia ORPHANET w 1977 r. W tym samym roku powstała organizacja EURORDIS Europe, czyli sojusz organizacji pacjentów na rzecz chorób rzadkich w Europie, dzięki czemu pacjenci z chorobami rzadkimi mogli zaistnieć na szerokim forum i uzyskać należne miejsce w systemie opieki zdrowotnej. Kluczowym etapem stały się wydane w 2009 r. rekomendacje Rady w sprawie europejskich działań wspólnotowych na rzecz chorób rzadkich, a w dalszej kolejności ich realizacja, w tym m.in. powołanie w 2017 r. Europejskich Sieti Referencyjnych. W wyniku drugiego naboru w 2022 r. dołączyło wiele nowych ośrodków z różnych krajów. Od początku liczba sieci wynosi 24, ale liczba krajowych ośrodków wzrosła obecnie w Europie do 128; w Polsce aktualnie jest 41 ośrodków należących do 21 sieci ERN. Kolejnym kamieniem milowym było zainicjowanie pięcioletniego Europejskiego Programu dla Chorób Rzadkich (EJP RD) w 2019 r., skończy się w 2024 roku. Współpracuje w nim 130 instytucji europejskich z 35 krajów, w tym 26 krajów Unii Europejskiej oraz 7 stowarzyszonych (spoza Europy Kanada i Wlk. Brytania). Głównym celem tego programu jest stworzenie strumienia innowacyjnych badań i informacji, które skrócą drogę „od stołu (laboratoryjnego) do łóżka pacjenta”, tj. szybkiej translacji badań podstawowych na badania kliniczne. Mam przyjemność uczestniczyć w tym projekcie i obserwować znaczny postęp w zakresie budowania tzw. interoperacyjności pomiędzy różnymi systemami operacyjnymi w Europie, które są bardzo zróżnicowane pod względem terminologii i kodowania (używane są m.in., ICD-10/ICD-11, GARD, MeDRA, OMIM). Dla chorób rzadkich dedykowany jest jedyny system stworzony przez ORPHANET, gdzie każdej chorobie rzadkiej jednorazowo nadawany jest kod ORPHA, który jest unikatowy i niezmienny. Chorób rzadkich w katalogu ORPHANET jest w tej chwili ponad 6 tys., ale z różnymi wariantami jest ich prawie 10 tys. Dlaczego używanie takich kodów jest ważne? Przede wszystkim, żebyśmy mogli identyfikować dokładnie pacjentów z chorobami rzadkimi i później żebyśmy mogli na przykład stworzyć wiarygodne rejestry dla tych pacjentów. Powiedziano, że „Jeśli nie policzymy osób z chorobami rzadkimi, to nikt nie będzie się z nimi liczył”. Szacuje się, że choroby rzadkie stanowią mniej więcej 6-8% w każdej populacji, co w przeliczeniu na liczbę mieszkańców w Polsce daje ok. 2,5-3 milionów chorych. W Unii Europejskiej chorzy na choroby rzadkie stanowią 20 milionów, w całej Europie 30 mln. osób, a globalnie około 300 milionów osób. W ramach Planu dla chorób Rzadkich trwają obecnie prace nad przygotowaniem infrastruktury informatycznej, która będzie bazą dla utworzenia i organizacji działania Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich, którego głównym zadaniem będzie nadzór epidemiologiczny nad chorobami rzadkimi oraz przygotowywanie wiarygodnych opracowań pozwalających na: ustalenie listy chorób / grup chorób rzadkich występujących w Polsce, liczby pacjentów z tymi chorobami i ich rozmieszczenie geograficzne,

co umożliwi określenie zapotrzebowania (wg grup chorób i populacji chorych na danym terenie) na specjalistyczną opiekę medyczną, badania diagnostyczne, programy terapeutyczne i rehabilitację.

Chciałabym wspomnieć, że już w kwietniu 2021 r. rozpoczęły się prace nad kolejnym programem Europejskiego Partnerstwa dla Chorób Rzadkich, w ramach partnerstwa Horyzont Europa w zakresie chorób rzadkich, w których mam przyjemność uczestniczyć jako członek grupy ekspertów z 31 krajów. W ciągu niecałych dwóch lat odbyło się osiem spotkań; na początku lipca 2023 r. pierwsza wersja projektu ma być ukończona i przekazana do Komisji Europejskiej. Dlaczego o tym wspominam? Moim zdaniem już nadchodzi czas, aby zacząć przygotowania do tworzenia kolejnej edycji Planu dla Chorób Rzadkich w której należałoby poszerzyć go o dziedziny, które nie zostały uwzględnione w obecnym planie, który objął wyłącznie medyczne aspekty chorób rzadkich. Z perspektywy pacjenta bardzo ważne są także inne działania, m.in. rehabilitacja, orzecznictwo, zabezpieczenie socjalne i funkcjonowanie w społeczeństwie.

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

Od wielu miesięcy toczą się bardzo intensywne prace grup ekspertów nad implementacją Planu Dla Chorób Rzadkich. Jednym z kluczowych obszarów jest powołanie Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (OECR). Cele OECR zostały szczegółowo opisane w pkt 2.1 Planu Dla Chorób Rzadkich. Pięć podstawowych filarów, na których powinna być oparta struktura organizacyjna OECR, to: wielodyscyplinarny zespół; odpowiednie zaplecze technologiczne; doświadczenie w prowadzeniu badań klinicznych i projektów badawczych; udokumentowana współpraca międzynarodowa w obszarze chorób rzadkich w postaci wspólnych publikacji oraz współpraca z organizacją lub stowarzyszeniem pacjentów. Zaś zasadniczym zadaniem OECR jest zapewnienie pacjentom z określoną chorobą rzadką lub grupą chorób rzadkich dostępu do nowoczesnej diagnostyki oraz wysokospecjalistycznej, skoordynowanej opieki medycznej zgodnej ze współczesnym stanem wiedzy, współpracy z ośrodkami o niższej referencyjności w opiece przewlekłej nad pacjentem z chorobą rzadką. Zgodnie z zapisami Planu, ośrodki które należą do Europejskich Sieti Referencyjnych potwierdziły już swoje kompetencje w procedurze konkursowej i uzyskują status OECR. To jednak zaledwie 46 świadczeniodawców w 21 sieciach. Nie pokrywają one wszystkich obszarów chorób rzadkich, a ich liczba nie jest wystarczająca dla spełnienia zadań populacji chorych szacowanej na ponad 2,5 mln. Dobiegają obecnie końca prace nad kryteriami wyłaniania kolejnych OECR. Chcę podkreślić, że kluczowym elementem umożliwiającym OECR wypełnianie ich zadań powinno być pilne wzmocnienie finansowe. Rozliczenia oparte na JGP są niekorzystne dla oddziałów zajmujących się regularnie pacjentami skomplikowanymi diagnostycznie i terapeutycznie. Również porady specjalistyczne w chorobach rzadkich wymagają poprawy wyceny. Kolejnym niezbędnym dla poprawy funkcjonowania przyszłych OECR jest uwzględnienie w systemie ochrony zdrowia ich specyfiki, a więc referencyjność dla określonej grupy chorób rzadkich, a nie kontraktowanie jak wszystkich „jednoimiennych” poradni, np. pulmonologicznych czy gastroenterologicznych. Lista szczegółowych wyzwań związanych z OECR jest znacznie dłuższa. Powinniśmy pamiętać, że pacjenci z chorobami rzadkimi wymagać nadal będą opieki swoich lekarzy rodzinnych, czy trafiać do specjalistów z powodu chorób współistniejących z nimi. OECR powinny wspierać opiekę nad pacjentem w takich sytuacjach, ale nie zastąpią wszystkich ogniw naszego systemu ochrony zdrowia. Pozostaje aktualna potrzeba szeroko zakrojonej edukacji, również

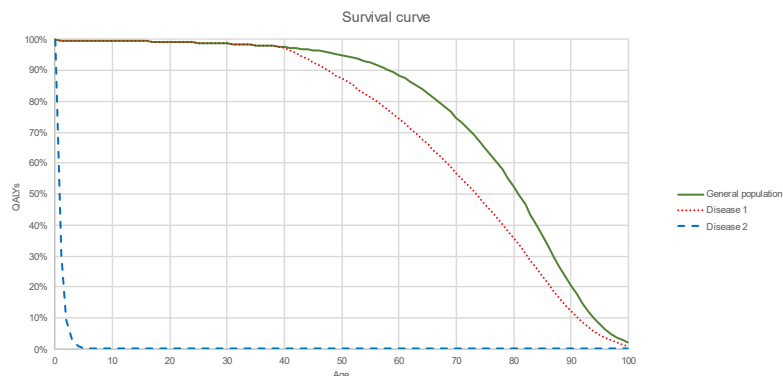


adresowanej do lekarzy rodzinnych, uruchomienie Platformy Informacyjnej, Paszportu Pacjenta. Choć wiele chorób rzadkich wiąże się z ciężkim, postępującym przebiegiem, są i takie, w których przebieg jest łagodny a nawet stacjonarny. Powinniśmy nie tylko nauczyć się lepiej rozpoznawać choroby rzadkie, ale także racjonalnie planować opiekę, dostosowując ją do realnych potrzeb pacjenta. Czasem kontrola w OECR co 3-5 lat będzie w pełni wystarczająca, a czasem niezbędne będą liczne hospitalizacje lub wiele wizyt ambulatoryjnych w ciągu roku.

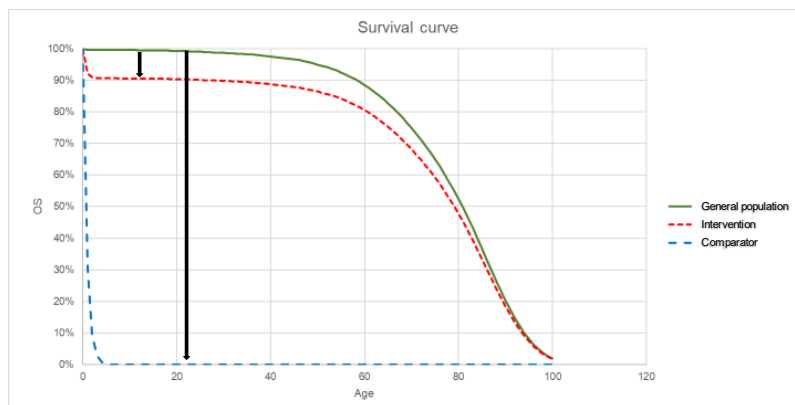
Dyrektor Wojciech Wysoczański, Zastępca Dyrektora Wydziału Świadczeń Opieki Zdrowotnej, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji



Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) ocenia nowe technologie medyczne w aspekcie ich refundacji publicznej. Zagadnienie postępu jest intrygującym problemem, z tego względu, że wiele osób chciałoby to wyrazić w jakikolwiek sposób, a jeszcze trudniej to zmierzyć. W związku z tym, tak jak mówi postępowanie, to powinniśmy mieć po pierwsze zdefiniowany i zmierzony stan obecny, czyli w jaki sposób oceniamy obecną sytuację i w jaki sposób możemy ocenić ten stan zdrowia. Musimy mieć świadomość, że 80-90% technologii medycznych nie spełnia kryteriów czasu, czyli większość tych innowacji okazała się nieskuteczna. Jak to wygląda w przypadku leków? W przypadku leków ocenianych przez niezależne gremium ekspertów zgromadzonych w Prescrire International poziom innowacyjności może być przedstawiany w skali 7 stopniowej. W kolejnych 10 latach eksperci oceniali leki i innowacyjność. Jeżeli chodzi o bardzo dobre oceny, to były to pojedyncze interwencje, natomiast 80-90% nowych leków było ocenianych słabo. Według ekspertów, aż 107 leków, które są zarejestrowane jest bardziej szkodliwych, niż korzystnych. To również nakazuje zastanowić się, w jaki sposób działa rynek leków i czy rzeczywiście mamy do czynienia z tym wielkim postępowaniem. Miary postępu oceniają stan oczekiwany vs. stan obecny. W HTA chcemy, żeby postępowanie było mierzone, jako różnica, czyli wyrażony w zyskanych latach życia. Natomiast w ramach działań marketingowych producentów bardzo często wyniki są przedstawiane, jako ilorazy. Jest to przedstawiane w ten sposób, że lek jest 2 razy skuteczniejszy niż inny. Pozostaje pytanie - co to znaczy dwa razy? Oznacza to czasem 3 dni, albo 3 lata. Wszystko będzie zależało od układu odniesienia. Jeżeli wyrazimy to, jako różnicę w jednostkach mianowanych będziemy wiedzieli, ile lat życia w pełnym zdrowiu może zyskać pacjent, dzięki zastosowanej terapii. Kolejny aspekt, na który chciałbym zwrócić Państwa uwagę to są miary zdrowia (choroby) oraz istotne kliniczne punkty końcowe. W uproszczony sposób możemy przeżycie przedstawić jako 1, jeżeli pacjent żyje, jeżeli umarł – 0, a jeżeli chcemy przedstawić stany pośrednie między życiem, a śmiercią, to pojawia się pojęcie jakości życia. WHO pracuje cały czas nad wagami stanów zdrowia. Różne choroby, w zależności od stopnia nasilenia, mają przepisane określone stany zdrowia, które pozwalają porównywać między sobą dolegliwości pacjenta związane z określoną chorobą.



Przedstawiłem dwie przykładowe choroby. Jedna choroba- niebieska linia, która pojawia się od urodzenia, w zasadzie wszyscy pacjenci umierają do 5 roku życia, druga choroba, która pojawia się około 40 roku życia, może się wiązać z tym, że pacjent cierpi np. z powodu astmy i jego jakość życia spada. Ta choroba niespecjalnie wpływa na przeżycie i mamy określony ubytek zdrowotny. Ten ubytek zdrowotny, w porównaniu do populacji, mówimy o niezaspokojonej potrzebie zdrowotnej, która reprezentowana jest przez pole pod krzywą między linią zieloną a niebieską, albo niebieską a czerwoną. Inny przykład – pokazujemy, w jaki sposób porównujemy skuteczność dwóch leków. Czyli mamy przykład choroby, która pojawia się w 65 roku życia, niebieska linia to jest obecnie leczony pacjent i pojawia się nowy lek, który wpływa na tą krzywą przeżycia, jako czerwony. Mamy dwa pola, jedno pole między niebieską, a czerwoną linią - to jest zysk zdrowotny, dzięki wprowadzeniu nowej technologii. Niezaspokojona potrzeba, to pole między zieloną a niebieską linią, niezaspokojona potrzeba zdrowotna, pomimo wdrożenia nowej technologii to jest między zieloną a czerwoną linią. Widzą Państwo przykład, że zyskane lata życia na tym wykresie zostały wyliczone przez komputer na 4,61. Wg. metodologii HTA to jest 6% zyskanych lat życia, bo pokazujemy to w perspektywie horyzontu całego życia, natomiast marketingowcy, którzy by chcieli sprzedać Państwu ten lek będą pokazywać to, jako iloraz między 8% a 14%, gdzie można to w ten sposób przedstawić, że ten lek jest skuteczny w 50 procentach albo jest dwa razy bardziej skuteczny niż pozostałe.



	General population	Intervention	Comparator
Expected life years (LY)	78.23	71.30	1.44
Lost years of life		6.93 (-9%)	76.79 (-98%)
Life years gained		69.86	
Percentage of life years gained vs general population		89%	

Kolejny obraz choroby, który jest przedstawiony: choroba zaczyna się od urodzenia, dzieci umierają bardzo szybko do 5 roku życia - niebieska linia lub mają przeprowadzony skutecznie zabieg operacyjny albo podany jakiś lek, który prowadzi do wyleczenia w tym okresie około-noworodkowym, 10% mniej więcej populacji ginie, nie udaje się zoperować. Natomiast te osoby, które są uratowane, linia czerwona przebiega już wzdłuż tej linii zielonej, widzimy taki przykład bardzo skutecznej interwencji, kiedy mamy bardzo duże wartości dotyczące zyskanych lat życia, mamy 69 zyskanych lat życia. Niestety częściej mamy takie sytuacje, kiedy choroba pojawia się około 61 roku życia i ta różnica między niebieską a czerwoną linią jest minimalna i nadal pozostaje duża niezaspokojona potrzeba, więc należałoby jeszcze poszukiwać nowych leków. Pokrótkie przedstawiłem możliwości pomiaru postępu. Postęp można mierzyć tylko i wyłącznie tym, jakie korzyści pacjenci mogą odnieść i to korzyści takie, które można zmierzyć, bo tym zajmuje się HTA, czyli pomiary korzyści zdrowotnych w relacji do ceny.

Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej

Chciałabym powiedzieć o wyzwaniach w diagnostyce i terapii dzieci z chorobami rzadkimi o podłożu metabolicznym. Zawsze zaczynamy od pytania: Jak zapewnić możliwie jak najlepszą jakość życia w tej grupie chorych, bo pamiętamy też, że te choroby powodują wielonarządowe zmiany, a więc pacjenci wymagają opieki wielowymiarowej. Dostępność kompleksowej opieki medycznej jest bardzo ważna dla pacjentów, którzy w codziennych kontaktach z lekarzami zgłaszają swoje problemy. Myślę, że warto by spojrzeć aktualnie już trochę szerzej, nie tylko w aspekcie przeżywalności pacjentów z chorobami rzadkimi, ile jakości ich życia. Podczas konferencji, która odbyła się z okazji Światowego Dnia Chorób Rzadkich wystąpił przedstawiciel pacjentów, dorosły człowiek, który wystosował apel: „My nie chcemy przeżywać, my chcemy żyć, żyć godnie, żyć tak, jak jest to możliwe aktualnie, na co pozwalają już dostępne terapie, dostępne, albo jeszcze niedostępne”. Sądzę, że czas nana holistyczne podejście do pacjenta. Niby często o tym mówimy, ale chyba czasami zapominamy, kierując się już narządowymi objawami albo specjalizacjami, które są bardzo wąskie. Reprezentuję



specjalizację, o której niektórzy mówią – wąska, a ja twierdzę, że przeciwnie - jest bardzo szeroka. Pediatria metaboliczna (a faktycznie medycyna metaboliczna, bo pacjentami są nie tylko dzieci, ale też osoby dorosłe) obejmuje około 2 tysięcy rzadkich genetycznie uwarunkowanych wrodzonych wad metabolizmu, które są bardzo heterogenne klinicznie i mogą dotyczyć wszystkich narządów i układów. Ważne, żeby zajmować się pacjentem w całości i zadbać o jego dobrostan zarówno fizyczny, jak i psychiczny, uwzględniając też czynniki środowiskowe.

Deficyt kwaśnej lizosomalnej lipazy (LAL-D) to choroba lizosomalna, czyli spowodowana brakiem enzymu, który się mieści w lizosomach. Brak enzymu powoduje kumulację głównie tłuszczów złożonych z triglicerydów i estrów cholesterolu. LAL-D to choroba genetycznie uwarunkowana, występująca w dwóch postaciach klinicznych. Są to dwa fenotypy kompletnie różne, bo albo pacjent rodzi się już w ciężkim stanie, ma powiększoną wątrobę, śledzionę, nadnercza ze zwapnieniami, ma zahamowanie wzrastania i umiera - zwykle ok 3. miesiąca życia, o ile nie jest leczony. Taka jest historia pacjentów z LAL-D z chorobą Wolmana, czyli postacią ciężką, wczesną. Natomiast jest postać, które się ujawnia później, później też jest rozpoznawana, a często jest to rozpoznanie przypadkowe już u starszych dzieci lub dorosłych osób, u których stwierdzono powiększenie i uszkodzenie wątroby o niejasnej przyczynie. LAL-D kiedyś zwana była chorobą spichrzania estrów cholesterolu, co powoduje powoli postępującą dysfunkcję wątroby, aż do włóknienia, stłuszczenia i ostatecznie ew. do marskości wątroby, czyli niewydolności wątroby. Dodatkowo towarzyszą jej zaburzenia gospodarki lipidowej- tzw. dyslipidemia, czyli zmniejszone stężenie cholesterolu frakcji HDL („zdrowej”), zwiększona frakcja LDL oraz zwiększone stężenie triglicerydów. Są to znane czynniki, które prowadzą do tak zwanych niepożądaných zdarzeń sercowo-naczyniowych, typu udar mózgu, zawał serca czy choroba wieńcowa. LAL-D to choroba wieloukładowa, postępująca, chociaż w niektórych przypadkach bardzo powoli postępująca, ale potencjalnie zagrażająca życiu. Do tej pory w tej chorobie nie było zarejestrowanego żadnego leczenia, stosowano tylko leczenie objawowe. Od 2015 r. w Unii Europejskiej zarejestrowana jest terapia enzymatyczna (a więc właściwie przyczynowa) – enzym sebelipaza alfa. Oczywiście z racji tego, że enzym ma swój okres półtrwania, to takie leczenie enzymatyczne wymaga regularnych infuzji dożylnych, co 2 tygodnie. Korzyścią enzymatycznej terapii substytucyjnej jest dłuższe przeżycie i zahamowanie progresji choroby. W Polsce mamy obecnie sześć programów lekowych dla innych lizosomalnych chorób spichrzeniowych, które zapewniają finansowanie terapii. W zakresie programu lekowego jest kwalifikacja, włączenie terapii i monitorowanie efektów leczenia co pół roku. W mojej opinii terapia enzymatyczna w LAL-D powinna również być finansowana w ramach programu lekowego, jak inne lizosomalne choroby spichrzeniowe. Podobna sytuacja dotyczy deficytu kwaśnej sfingomielinazy.

Deficyt kwaśnej sfingomielinazy (ASMD), zwany do niedawna chorobą Niemann-Picka, jest rzadką, genetyczną, postępującą i zagrażającą życiu chorobą. Do tej pory nie było żadnej opcji terapeutycznej, poza objawowym postępowaniem. Od 2022 r. w Unii Europejskiej jest zarejestrowana enzymatyczna terapia substytucyjna olipudazą alfa. Lek jest wskazany zwłaszcza w typie B, ale również w typie A/B, w typie A niestety nie, bo to jest typ, który przebiega z objawami neurologicznymi, a olipudaza alfa nie przechodzi przez barierę krew-mózg.

Krzywica hipofosfatemiczna sprzężona z chromosomem X, to choroba, która nie miała żadnej opcji terapeutycznej do tej pory, a leczenie polegało na regularnym podawaniu doustnej mieszanki fosforanów. W 2018 r. w Unii Europejskiej zarejestrowano przeciwciało monoklonalne – burosumab, który skutecznie redukuje objawy kliniczne tej choroby. Mimo tego, że ostatnio preparat był refundowany w ramach Ratunkowego Dostępu do Terapii Lekowych (RDTL) dla ok. 14-16 pacjentów,

aktualnie żaden następny pacjent nie może być wprowadzony do tego leczenia w ramach powyższej procedury. Przyczyną tej sytuacji jest decyzja Ministerstwa Zdrowia o wykreśleniu burosumabu z wykazu leków refundowanych w ramach RDTLu. Uważam to za naprawdę duży krok do tyłu i absolutnie nieakceptowalny. Znamy rodziny, w których jest dwoje albo troje dzieci chorych - jedno dziecko zdążyło się zakwalifikować do programu, rozpoczęło leczenie, a inne już nie i na razie jest to niemożliwe. Trudno rodzinom i lekarzom zaakceptować taką sytuację.

Obecnie w czasie, gdy powstaje coraz więcej nowych terapii w chorobach rzadkich (w tym we wrodzonych wadach metabolizmu), jest pewien nacisk na umożliwienie wczesnego rozpoznawania tych chorób, tak aby je wcześniej leczyć. Optymalnie jeszcze w fazie przedobjawowej tj. poprzez badania przesiewowe noworodków. Ma to absolutnie swoje uzasadnienie merytoryczne. Jednak niesie za sobą sporo wyzwań. Przyjęto się myśleć: „dodajmy kolejną chorobę, to będzie lepiej”. W badaniach przesiewowych noworodków niestety zasada „im więcej, tym lepiej” to nie jest racjonalne postępowanie. Kiedyś taka reguła mogła funkcjonować, natomiast w tej chwili znamy pułapki badań przesiewowych noworodków, wiemy dużo więcej o heterogenności klinicznej i trudnym prognozowaniu w wielu wrodzonych wadach metabolizmu (przykładem może być choroba Pompego), a także o konieczności zapewnienia monitorowania diagnostyki weryfikującej wynik przesiewu. Dlatego musimy włączać w program przesiewu kolejne choroby bardzo rozważnie.

Prof. Ewa Małecką-Wojcieszko, Kierownik Kliniki Chorób Przewodu Pokarmowego Uniwersytet Medyczny w Łodzi



W zakresie chorób rzadkich powinniśmy się inspirować pediatrami, ponieważ oni sobie dobrze radzą z rzadkimi chorobami, dużo gorzej sobie radzimy my. Może dlatego, że jesteśmy przytłoczeni nierzadkimi chorobami dorosłych, z których z mozołem wyławiamy pojedyncze przypadki chorób rzadkich. Wyzwań jest ogromnie dużo, zarówno po stronie pacjentów, jak i lekarzy. Pacjenci z chorobami rzadkimi muszą się polskich warunkach wykazać specjalną aktywnością, szukać możliwości, być czytany i zorientowany. Zdarzają się takie przypadki, że w rodzinie jedna córka zmarła na tajemniczą chorobę wątroby, druga córka ma żółtaczkę i to nie zainspirowało nikogo w rodzinie do poszukiwania jakiejś aktywnej pomocy u specjalistów, w ośrodkach referencyjnych. Potrzebne są grupy wsparcia, które są nieocenione, czy to zrzeszające osoby z wybraną chorobą, czy grupa chorób. Potrzebna jest edukacja, żebyśmy mieli świadomość, że są choroby genetyczne, ponieważ społeczeństwo w większości tkwi w przekonaniu, że występują głównie te zawinione. Panuje przekonanie, że jak będziemy się właściwie odżywiać, nie stosować używek i uprawiać sport, to żadna choroba nas nie dotknie. Nieocenioną rolę odgrywają rejestry i ważne, abyśmy policzyli tych chorych. Istotne są także biobanki z materiałem biologicznym chorych, w przyszłości do opracowywania testów przesiewowych, czy łatwiejszych testów do wykonania powszechnie. Po stronie lekarzy bardzo dużo jest do naprawy. Ścieżki diagnostyczne są dosyć poplątane. Pacjenci z chorobą Wilsona są interdyscyplinarni - mają objawy ze strony wątroby, ośrodkowego układu nerwowego oraz choroby psychiatryczne. Istotny jest fakt, iż choroba wątroby może być śmiertelna, w odróżnieniu od objawów neurologicznych, czy psychiatrycznych, choć one są bardzo uciążliwe i przykre, ale nie stanowią zagrożenia śmiercią. To jest sprawa życia i śmierci. Leczenie właściwe, zastosowane wcześniej powoduje, że pacjent żyje, tak jak każdy inny. Natomiast jeżeli leczenie nie jest zastosowane, lub jest zaniechane z powodu objawów

niepożądanych przez pacjenta, to niestety pacjent trafia do szpitala na etapie ciężkiej niewydolności wątroby, a wtedy pozostaje tylko nagła transplantacja wątroby, co nie jest łatwe do zorganizowania i nie zawsze się zdąży. Interdyscyplinarne podejście sprawia, że pacjent, trafia do ośrodka specjalistycznego w zakresie gastroenterologii, ale także takiego, który już ma doświadczenie w leczeniu choroby Wilsona. Nie możemy leczyć z książki, choć minimalne doświadczenie jest niezbędne. Program lekowy daje szansę i ogromny postęp. Jest dużo możliwości diagnostycznych, badania genetyczne i obrazowe też są możliwe. Jest też leczenie, ale nie wszyscy o tym wiemy. Pediatrizy leczą, natomiast my mamy trochę do poprawy w tym zakresie. Musimy tę wstępną fazę poprawić. Penicylamina daje dużo objawów niepożądanych – m. in. ciężkie objawy ze strony nerek, leukopenia, obniżenie poziomu płytek krwi i cały szereg ze strony przewodu pokarmowego. Pacjenci czasami przerywają tę terapię, bo nie są w stanie wytrzymać. Powinno się ich widywać w miarę regularnie, żeby to z nimi przedyskutować, zaproponować coś innego, z tym jest kłopot. Ta terapia musi być prowadzona przez całe życie. U tych pacjentów bardzo dużo jest objawów ze strony wątroby, ale tak się dzieje z nieznanymi mi powodów, że ci pacjenci są leczeni na oddziałach neurologicznych. Trientyna powinna być stosowana w programie lekowym w pierwszej linii terapii.

Prof. Jan Styczyński, Konsultant krajowy w dziedzinie onkologii i hematologii dziecięcej

Reprezentuję taką dziedzinę medycyny, która ma do czynienia wyłącznie z pacjentami mającymi choroby rzadkie. Dzisiaj chciałem powiedzieć o neurofibromatozach, które predysponują do rozwoju chorób nowotworowych. Neurofibromatoza to choroba rzadka, genetycznie uwarunkowana. Występuje mniej więcej raz na 3 tysiące. Ocenia się, że w Polsce jest ok. 10 tysięcy chorych z tą chorobą. Jest to więc choroba częstsza spośród tych rzadkich, aczkolwiek może niekoniecznie często spostrzegana. Neurofibromatozy, to choroby z grupy neurodermatoz, a więc trochę neurologicznych, trochę dermatologicznych i trochę onkologicznych i dlatego my się zajęliśmy tymi pacjentami, bo zaczęli do nas trafiać pacjenci z nowotworami. Zresztą w definicji tej choroby jest między innymi występowanie nerwiaków, włókniaków splotowatych, a także glejaków układu wzrokowego. A to oznacza, że ci pacjenci tracą wzrok, więc jest to duży problem. Jak sobie wyobrazić takiego pacjenta? Myślę, że wszyscy widzieli, albo mają wyobrażenie postaci Quasimodo z filmu „Dzwonnik z Notre Dame”. On był bardzo sprawny fizycznie, natomiast miał garb, skoliozę, zniekształconą głowę i oczodoły. Myślę, że to takie filmowe wyobrażenie takiego pacjenta i tacy ludzie są wśród nas i ci ludzie mają przeogromne problemy właściwie z każdego układu. Nowotwory rozwijają się po linii neurologicznej, po linii różnych ostonek nerwowych, co kreuje dolegliwości bólowe oraz dysfunkcje różnych narządów. W Polsce właściwie nie było żadnego systemu opieki nad tymi pacjentami. Mniej więcej ponad 20 lat temu zajęliśmy się tymi pacjentami, jako jeden z dwóch ośrodków (drugi, to był Instytut Matki i Dziecka). Oczywiście szybko pacjenci zorientowali się, że w Bydgoszczy jest możliwość diagnostyki i terapii, więc zaczęli przyjeżdżać całymi rodzinami. W ten sposób zajęliśmy się również pacjentami dorosłymi, jako członkami rodzin naszych pacjentów pediatrycznych. Część tych pacjentów trafiła w efekcie do nas, jako pacjenci onkologiczni do leczenia. Niektórzy zmarli, a więc jest to choroba, która może dawać tego typu powikłania, pomijając to, że daje ogromne trudności życia codziennego, które wpływają na stan fizyczny i psychiczny. Ze względu na swój wygląd ci ludzie spotykają się z ostracyzmem społecznym, a więc jest to problem. W Gliwicach przeszczepiono jednej pacjentce twarz. Trzy lata temu ruszył



program pilotażowy koordynowanej opieki nad pacjentami z neurofibromatozami. On nie działa perfekcyjnie, ale to są początki działań. Są cztery ośrodki pediatryczne, które realizują ten program. Niestety nie ma ośrodka w Polsce południowej oraz nie ma dla osób dorosłych. To jest pewien problem organizacyjny do naprawienia. Ale, pierwszy krok został zrobiony i bardzo się z tego cieszymy. W Bydgoszczy mamy mniej więcej 2 tysiące pacjentów pod opieką, z tego połowa z neurofibromatozami, a więc to jest duża grupa. I druga dobra wiadomość jest taka, że wreszcie pojawiła się skuteczna terapia. Selumetynib został zarejestrowany w Unii Europejskiej w 2021 r. we wskazaniu do stosowania w leczeniu objawowych, nieoperacyjnych nerwiakowłókniaków splotowatych (ang. plexiform neurofibromas, PN) u dzieci i młodzieży w wieku 3 lat i starszych z neurofibromatozą typu 1 (NF1). U części pacjentów powoduje zmniejszenie guzów, poprawę samopoczucia i ustąpienie dolegliwości bólowych. W 2022 r. Ministerstwo Zdrowia uznało ten lek za jeden z kilku na liście leków o wysokim stopniu innowacyjności. Obecnie jest opracowywany program lekowy dla pacjentów z neurofibromatozami.

*Prof. Barbara Jarzqb, Przewodnicząca Sekcji
Raka Tarczycy Polskiego Towarzystwa
Endokrynologicznego*



Każdy z nas, kto ma do czynienia z chorobą rzadką, czuje się samotnym wojownikiem, a musi rozmawiać z innymi. Ja bym powiedziała tak, zrozumieć, że potrzeby jego pacjentów nie są potrzebami jedynymi. Oczywiście rak tarczycy jest chorobą rzadką nowotworową, bo dotyczy zaledwie 1% chorych na nowotwory. Rak rdzeniasty tarczycy jest chorobą ultraradką, stanowiąc zaledwie ułamek, pięć dziesięciotysięcznych chorych na nowotwory. I w zakresie tej choroby rzadkiej dokonauy się w ostatnich latach wielkie postępy. Postępy, które myślę, że przyniosu w przyszłości przełom, ale jeszcze dziś nie przyniosły. Mój ośrodek należał do pierwszych, którzy prowadzili diagnostykę genetyczną w kierunku genu RET. Gen RET jest genem odpowiedzialnym za predyspozycję genetyczną do raka rdzeniastego tarczycy. Udało się w środowisku endokrynologicznym i onkologicznym wprowadzić zasadę, że każdy chory z rozpoznany rakiem rdzeniastym tarczycy ma badania genetyczne. Dzięki temu zgromadziliśmy stosunkowo dużą grupę chorych wcześniej rozpoznanych. To jest ważne dla wyleczenia, a dla naszych chorych to jest wielki postęp. Tyle tylko, że rak rdzeniasty tarczycy jest chorobą nowotworową agresywną i wśród tych wielu chorych wyleczonych mamy też chorych, u których doszło do progresji, do rozsiewu choroby, I do niedawna nie mieliśmy ich czym leczyć. Teraz to się zmieniło. Inhibitory kinaz tyrozynowych są dostępne w ramach programu lekowego. Tyle tylko, że te leki pozornie selektywne, dotykają niestety wielu narządów i mają wiele objawów ubocznych. Lista chorób, które wykluczają tych chorych z programu lekowego, jest dłuższa, niż lista wskazań. W lutym 2021 r. został zarejestrowany w Unii Europejskiej selektywny inhibitor kinazy RET – selperkatynib. Jest to lek, który pobudza wyłącznie białko odpowiedzialne za tworzenie się nowotworów. Natomiast nie stymuluje on receptora czynnika wzrostu śródbłnka naczyniowego, które to nieselektywne działanie jest przyczyna wielu objawów ubocznych. Selperkatynib w monoterapii jest wskazany do stosowania w leczeniu dorosłych z: zaawansowanym niedrobnokomórkowym rakiem płuca (NDRP) z obecnością fuzji genu RET, którzy nie byli wcześniej leczeni inhibitorem genu RET oraz zaawansowanym rakiem tarczycy z obecnością fuzji genu RET, którzy wymagają terapii systemowej po wcześniejszym leczeniu sorafenibem i (lub) lenwatynibem. Lek w monoterapii jest wskazany do stosowania w leczeniu dorosłych i młodzieży w wieku co najmniej 12 lat z zaawansowanym rakiem rdzeniastym tarczycy (RRT)

z mutacją w genie RET. To jest lek skuteczny już na początku leczenia. I lepszy od innych leków, bo nie daje objawów ubocznych, a przecież objawy uboczne często uniemożliwiają nam leczenie. Selperkatynib, to lek niezwykle wartościowy dla niewielkiej grupy chorych – wg. naszych estymacji ok. pięciu chorych rocznie. Jestem przekonana, że nawet z postępowaniem diagnostyki genetycznej będzie wyselekcjonowanych dla tego leczenia nie więcej niż 20 chorych rocznie. A jest to terapia ratująca im życie.

***Prof. Jadwiga Dwilewicz-Trojaczek, Przewodnicząca
Sekcji ds. Zespołów Mielodysplastycznych***

Jestem hematologiem i onkologiem i na wstępie powiem, że prawie wszystkie nowotwory krwi należą do chorób rzadkich, ale nie tylko choroby nowotworowe w hematologii mogą stanowić zagrożenie dla życia i taką ultrarazadką chorobą jest nocna napadowa hemoglobinuria (PNH). Zachorowania, to 1-2 przypadków na milion mieszkańców. Zanim powstały leki, które mogą tutaj wiele zdziałać, to przeżycie chorych na nocną napadową hemoglobinurię było zdecydowanie gorsze. 35% chorych umierało w ciągu pierwszych 5 lat od rozpoznania, czyli to nie jest taka choroba, która gwałtownie prowadzi do zgonu, chociaż może. Jeśli dojdzie do ciężkiej zakrzepicy, na przykład naczyń mózgowych, czy naczyń wątrobowych, to faktycznie może się skończyć zgonem nawet w ciągu paru dni, zanim jeszcze się postawi rozpoznanie. Od 2007 r. jest zarejestrowany lek w terapii PNH – ekulizumab, inhibitor składowej C5 dopełniacza. W Polsce po kilkunastu latach został wprowadzony do refundacji publicznej w ramach programu lekowego. W 2019 r. zarejestrowano w Unii Europejskiej rawulizumab, także inhibitor składowej C5 dopełniacza, który można podawać co 8 tygodni, a nie co 2 tyg., jak ekulizumab. Na świecie inhibitory składowej C5 są lekami pierwszej linii terapii nocnej napadowej hemoglobinurii, a rawulizumab jest stosowany, jako lek pierwszej linii. My w Polsce niestety nie mamy tej możliwości, chociaż rawulizumab on równie skuteczny, jak ekulizumab, a jakość życia chorych jest zdecydowanie lepsza. Chorzy leczeni rawulizumabem zgłaszają się do szpitala ok. siedem razy na podanie dożylne w ciągu roku, a chorzy leczeni ekulizumabem ok. dwadzieścia razy w ciągu roku. Jest to duża różnica i możliwość pracy i normalnego życia. Ale jest pewna grupa chorych, mimo leczenia inhibitorami C5, u których utrzymuje się niedokrwistość. W 2021 r. został zarejestrowany nowy lek - pegcetakoplan, który jest inhibitorem składowej C3. Pegcetakoplan może działać tam, gdzie inhibitory C5 nie działają. Dodatkowo, czasami nawet pod ich wpływem może się rozwijać anemia hemolityczna immunologiczna, bo ta anemia hemolityczna, która jest w przebiegu nocnej napadowej hemoglobinurii, to jest bardzo ciężka niedokrwistość hemolityczna wewnątrznaczyniowa. To może prowadzić do pojawienia się zespołów zakrzepowo-zatorowych, niewydolności nerek, czy nadciśnienia płucnego, czyli to jest choroba wielonarządowa, która skraca życie. A leczenie skuteczne inhibitorami C5 paradoksalnie zwiększa liczbę cząsteczek C3, bo dopełniacz nam jest potrzebny między innymi do usuwania mikroorganizmów, więc takie sytuacje, jak zakażenie, uraz stymulują jeszcze bardziej wytwarzanie tej składowej, a ona nie może się dalej przekształcić i zaktywować w C5 i tych cząsteczek pozostaje nadmiar. One mogą opłaszczać krwinki czerwone i przeciw nim powstaje przeciwciało, czyli jedno leczenie taki niesie skutek. I okazuje się, że zastosowanie pegcetakoplanu prawdopodobnie likwiduje też niedokrwistość autoimmunohemolityczną. Ale generalnie nawet bez tej anemii autoimmunohemolitycznej, która też nie dotyczy wszystkich leczonych, to u części chorych leczonych inhibitorami C5 nadal pozostaje niedokrwistość. Część z nich jest nadal uzależniona od przetoczeń koncentratu krwinek czerwonych. Wówczas należy podać pegcetakoplan, tak jest zapisane



w charakterystyce leku, czyli jeśli chorzy są leczeni inhibitorami C5 i po trzech miesiącach utrzymuje się niedokrwistość. I tych chorych na pewno jest niewiele, bo niewiele osób choruje na nocną napadową hemoglobinurię, a wśród nich część odpowie lepiej na leczenie inhibitorami C5, ale pozostanie grupa chorych, którzy będą mieli nadal niedokrwistość i będą z tego powodu też mieli gorszą jakość życia. Dodatkową zaletą dla chorego oraz potencjalnym źródłem oszczędności dla płatnika jest fakt, że Pegcetakoplan podaje się dwa razy na tydzień w postaci infuzji podskórnej. Jeżeli chory nauczy się, to może sobie podawać lek w domu i stosunkowo rzadko korzystać z kontroli w szpitalu, co go uniezależnia i zwiększa jego jakość życia. Jako klinicyści bardzo oczekujemy na pozytywną decyzję refundacyjną dotyczącą rawulizumabu oraz pegcetakoplanu, aby te dwa leki były dostępne dla polskich chorych.

Prof. Aleksandra Żurowska, Kierownik Kliniki Chorób Nerek i Nadciśnienia Dzieci i Młodzieży, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku



Bardzo się cieszę, że został uchwalony i jest wdrażany Plan dla Chorób Rzadkich. W związku z jego wdrażaniem chciałam poruszyć parę zagadnień, które zostały dzisiaj poruszone, ale wymagają podkreślenia. Zacznę od prostej empatii; musimy wszyscy, zarówno lekarze jak i decydenci nauczyć się traktowania głosu pacjentów i organizacji pacjenckich bardzo poważnie i starać się realizować zgłoszone przez nich potrzeby w zakresie zarówno dostępu do diagnostyki jak i leczenia. Przykładem może być ekulizumab, lek stosowany w programie lekowym do leczenia atypowego zespołu hemolityczno-mocznicowego. Od ponad dwóch lat staramy się przekonać Ministerstwo Zdrowia, że rawulizumab, lek działający tak samo, ale podawany rzadziej znacząco poprawia jakość życia pacjentów. Dla chorych oraz ich rodzin to ogromna różnica czy przyjeżdża się raz na 8 tygodni czy raz na 2 tygodnie do ośrodka klinicznego na podanie dożylnego leku. To jednocześnie oszczędności dla szpitala, gdyż obsługa chorego w programie lekowym zajmuje sporą część dnia pracy lekarza i pielęgniarki; rzadsze wizyty w szpitalu generują więc realne oszczędności dla systemu. Drugi problem, również związany z wdrażaniem Planu dla Chorób Rzadkich to finansowanie kosztochłonnych badań genetycznych. Jako europejski ośrodek referencyjny dla chorób rzadkich nerek wykonujemy zgodnie z międzynarodowymi zaleceniami diagnostyczne badania genetyczne u naszych chorych od wielu lat. Ale jak to wykonujemy? Od 15 lat mój ośrodek finansuje z środków naukowych diagnostykę steroidoopornych zespołów nerczycowych dla wszystkich pacjentów w Polsce. Jesteśmy silnie motywowani, aby to wykonać gdyż dodatni wynik genetyczny oszczędza chorym niepotrzebne próby intensywnego leczenia immunosupresyjnego. Od ponad sześciu lat finansujemy ze zdobytych środków naukowych diagnostykę zespołu Alporta. Czekamy na wdrożenie finansowania badań genetycznych w Planie Chorób Rzadkich gdyż na dłuższą metę nie będziemy w stanie kontynuować ich finansowania przy pomocy różnych heroicznych działań. Bardzo też apeluję za szybkim wdrożeniem wysokospecjalistycznych badań niegenetycznych, tematu dzisiaj nie poruszonego. Należy sprawnie przeprowadzić akredytację laboratoriów polskich, które siłą entuzjazmu naukowców wykonują unikalne wysokospecjalistyczne badania laboratoryjne. Proces ten musi uwzględnić możliwość formalnego wystawienia przez nich wyniku diagnostycznego, spełniającego wymogi formalne i prawne wyników laboratorium diagnostycznego. Na końcu chciałam wspomnieć o rejestrach. Rejestry są bardzo potrzebne, a my mamy szansę wyprzedzić inne kraje europejskie, jeżeli wprowadzimy planowany prosty Polski Rejestr Chorób Rzadkich. Warunkiem jego powstania jest stworzenie możliwości wprowadzenia do praktyki klinicznej kodu ORPHANET, kodu

obowiązującego w europejskich sieciach referencyjnych dla chorób rzadkich. W moim szpitalu mogę wpisać kod ORPHANET, ale nie mogę go umieścić przy ostatecznym rozpoznaniu. Należy przyspieszyć prace, aby systemowo wprowadzić do elektronicznej dokumentacji chorych w Polsce możliwość kodowania rozpoznań nie tylko kodami ICD 10, które nie rozróżniają chorób rzadkich, ale również kodami ORPHA, i wówczas nagle te choroby staną się widoczne.

*Prof. Marek Hus, Kierownik Katedry i Kliniki
Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku UM w Lublinie*

W zakresie nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH) musimy twardo stać na stanowisku, że najnowocześniejsze leki powinny być dostępne w Polsce. Sądzę, że rawulizumab, dzięki długiemu działaniu umożliwia lepsze funkcjonowanie chorych, którzy znacząco rzadziej muszą zgłaszać się na podanie leku. Biorąc pod uwagę grupę, co najmniej 30% chorych, którzy są suboptymalnie leczeni ekulizumabem, powinni oni mieć również możliwość terapii pegcetakoplanem. Od 2018 r. w Polsce mamy dostęp do terapii ekulizumabem, ale nie możemy nie zauważyć postępu w medycynie i udawać, że ten postęp nas nie dotyczy. To jest nasza powinność, to jest konieczność. Przypominam osobom odpowiedzialnym za politykę zdrowotną i refundację, że PNH dotyczy niewielkich grup pacjentów bezpośrednio narażonych na ciężkie i śmiertelne powikłania zdrowotne. Są to młodzi ludzie mający przed sobą całe życie, którym możemy pomóc w sposób optymalny i przywrócić ich do społeczeństwa, ludzi, którzy pracują na nasze emerytury. Nabyta zakrzepowa plamica małopłytkowa (aTTP), to kolejny problem wynikający z nadmiaru immunologii w immunologii. Żyjemy w czasach, w których wiele środowiskowych kofaktorów, które nas otaczają, w powietrzu, w tym, co znajduje się w naszej codziennej diecie, w ilości leków, które bez jakiegokolwiek kontroli dzisiaj obywatel polski może kupić w wielu miejscach, powoduje, że nasza immunologia zaczyna walczyć z naszym własnym organizmem. W związku z tym problem, który się pojawia, dotyczy takiej immunizacji, takiego nadmiaru pewnych przeciwciał, które atakują jedną z metaloproteinaz usuwających kompleksy fragmentów naszego układu krzepnięcia, które absorbują płytki i powodują mikrozakrzepy w sieci naczyń włosowatych w wielu narządach, w wielu tkankach naszego ciała, powodując bezpośrednie zagrożenie wynikające właśnie z tego pogotowia prozakrzepowego, a z drugiej strony ciężkiej skazy krwotocznej wynikającej ze zużycia, bowiem te nasze elementy morfotyczne, które są najważniejsze w hemostazie, w krzepnięciu, są właśnie zaangażowane i w tym procesie wykrzepiania śródnaczyniowego są tam deponowane. W związku z tym mamy duży problem z głęboką małopłytkowością i z potencjalnymi ciężkimi uszkodzeniami narządowymi, które w wielu wypadkach w tej pierwszej fazie, ostrej fazie tej choroby mogą powodować bardzo poważne zagrożenia, w tym również zagrożenia życia. Nabyta zakrzepowa plamica małopłytkowa jest jedną z bardzo rzadkich chorób, dotykającą bardzo małą grupę osób. Są to zwykle młode kobiety (średnia wieku między 30 a 40 lat). Walczymy z tą chorobą od wielu lat poprzez fakt usuwania tych przeciwciał, które można wykonać specyficzną procedurą w ośrodkach, które posiadają odpowiednie urządzenia. Nazywa się ta procedura plazmaferezą wymienną z jednoczesnym suplementowaniem tego elementu, którego nie ma w naszym środowisku krwi, a więc tą metaloproteinazą, którą dostarczamy, korzystając z pewnych gotowych preparatów krwi, które są właśnie w tej całej procedurze wykorzystywane. Oczywiście jednocześnie próbujemy uspokoić naszą immunologię przy pomocy leków immunosupresyjnych. Jesteśmy już po badaniach rejestracyjnych nowego leku – kaplacyzumabu, który jest przeciwciałem monoklonalnym, które może zatrzymać właśnie tworzenie takich dużych



multimerów czynnika von Willebranda poprzez fakt odcinania tego czynnika płytce krwi, w związku z tym całej patologii, która ma miejsce i która prowadzi właśnie do objawów klinicznych tej choroby. Dzisiaj, pomimo tego, że kaplacyzumab jest zarejestrowany w całej Unii Europejskiej od 2018 r. pacjenci w Polsce nie mają do niego dostępu refundacyjnego.

Dr Jakub Gierczyński, Ekspert systemu ochrony zdrowia

Choroby rzadkie są traktowane priorytetowo w Polsce zgodnie z Rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 22 listopada 2021 r. w sprawie priorytetów zdrowotnych. W 2021 r. wszedł w życie Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023, który zakłada zmiany w sześciu obszarach: Ośrodki Ekspertskie Chorób Rzadkich, Diagnostyka chorób rzadkich, w tym dostęp do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych, Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich, Polski Rejestr Chorób Rzadkich, Paszport pacjenta z chorobą rzadką oraz Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”. Budżet alokowany na realizację Planu to ponad 130 mln zł. W 2022 r. została powołana Rada ds. Chorób Rzadkich. Szczególnie ważną i fundamentalną dla optymalizacji opieki nad pacjentem z chorobą rzadką jest poprawa diagnostyki chorób rzadkich, w szczególności zwiększenie dostępu pacjentów do nowoczesnych metod diagnostyki molekularnej. W Ministerstwie Zdrowia toczą się prace w zakresie poszerzenia obszaru diagnostyki genetycznej, jako świadczeń gwarantowanych w zakresie ambulatoryjnej opieki specjalistycznej o badania metodą porównawczej hybrydyzacji genomowej do mikromacierzy (aCGH), badania całoeksomowe (WES, Whole Exome Sequencing) z zastosowaniem technologii sekwencjonowania następnej generacji (NGS, Next Generation Sequencing) w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych oraz analizy ekspresji genu lub kilku genów (w tym genów fuzyjnych) przy użyciu metody Real-Time PCR - ilościowa reakcja łańcuchowa polimerazy w czasie rzeczywistym. W procesie optymalizacji diagnostyki i leczenia chorób rzadkich powinno się wykorzystać potencjał Funduszu Medycznego, wprowadzonego ustawowo w 2020 r. z inicjatywy Prezydenta RP, we współpracy z Ministrem Zdrowia. Z Funduszu Medycznego powinny być finansowane profilaktyka, wczesne wykrywanie, diagnostyka i leczenie chorób rzadkich. Z Funduszu Medycznego została sfinansowana refundacja publiczna pięciu technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności z listy Ministra Zdrowia z maja 2021 r. oraz dwóch technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności z listy Ministra Zdrowia z maja 2022 r. W latach 2019-2023 poprawia się sukcesywnie dostęp refundacyjny do terapii lekowych stosowanych w leczeniu chorób rzadkich – w ramach Ustawy Refundacyjnej oraz Funduszu Medycznego. Jest to tym bardziej cenne, że tylko w przypadku ok. 5% chorób rzadkich są zarejestrowane terapie lekowe. W 2021 r. na zrefundowanych 68 nowych cząsteczko-wskazań ogółem 29 dotyczyło chorób rzadkich, takich jak: ostra porfiria wątrobowa, fenyloketonuria, ostra białaczka limfoblastyczna, przewlekła białaczka limfocytowa, szpiczak plazmocytowy, ostra białaczka szpikowa, mastocytoza, rak z komórek Merkla, rak wątrobowokomórkowy, rak tarczycy, rak kolczystokomórkowy skóry, przewlekła choroba nerek z następstwami nieprawidłowego lub niewystarczającego metabolizmu białek, tętnicze nadciśnienie płucne, choroba Cushinga, hemofilia A i B, dziedziczny obrzęk naczyń ruchomy, cystynoza nefropatyczna, choroba Wilsona, zespół miasteniczny Lamberta-Eatona, autosomalnie dominująca postać zwyrodnienia wielotorbielowatego nerek, pierwotna małopłytkowość immunologiczna, nabyta ciężka niedokrwistość aplastyczna, przewlekłe zakażenia płuc u pacjentów z mukowiscydozą i aktywne mikroskopowe zapalenie jelita



grubego. W 2022 r. na zrefundowanych 115 nowych cząsteczko-wskazań leków 37 dotyczyło chorób rzadkich, takich jak: guzy neuroendokrynne trzustki, guzy neuroendokrynne przewodu pokarmowego, cystynoza nefropatyczna, choroba Devica, zaburzenia cyklu mocznikowego, rak wątrobowokomórkowy, mielofibroza, chłoniaki, ostra białaczka szpikowa, wieloogniskowa choroba Castlemana, hemofilia A i B, nocna napadowa hemoglobinuria, rdzeniowy zanik mięśni, ostra porfiria wątrobowa, mukowiscydoza, pierwotna hiperoksaluria typu 1, dystrofia mięśniowa Duchenne’a, gruźlica płuc wielolekooporna, odczulanie wysoko immunizowanych dorosłych biorców przeszczepu nerki, dziedziczny obrzęk naczynioruchowy i fenyloketonuria. Od stycznia 2023 r. zrefundowano 17 nowych cząsteczko-wskazań w zakresie terapii chorób rzadkich: szpiczaka plazmocytozy, przewlekłej białaczki limfocytowej, chłoniaków, czerwienicy prawdziwej, pierwotnej małopłytkowości immunologicznej i zespołów mieloplastycznych. Należy podkreślić, że w Polsce znakomicie działa Program Badań Przesiewowych Noworodków koordynowany przez Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej oraz Zakład Genetyki Instytutu Matki i Dziecka obejmujący 30 jednostek chorobowych. Z perspektywy pacjentów i ich rodzin największym wyzwaniem jest wczesna i sprawna diagnostyka – w tym molekularna, funkcjonowanie ośrodków eksperckich chorób rzadkich oraz koordynacja i kompleksowość opieki.

Należy podkreślić, że gwarancją pozytywnych zmian w zakresie chorób rzadkich jest adekwatne finansowanie systemu ochrony zdrowia w Polsce. Czesi przeznaczają rocznie na ochronę zdrowia więcej niż Polacy. Parę lat temu było to 800 euro PPP na głowę mieszkańca więcej, bo w Polsce przeznaczaliśmy na ochronę zdrowia ogółem ok. 1 500 euro PPP na głowę mieszkańca, a Czesi przeznaczali wtedy 2 300 euro PPP na głowę mieszkańca. To teraz, według najnowszego raportu za 2021, Czesi przeznaczają 2 600 euro PPP na głowę mieszkańca, czyli przeznaczają już 1 000 euro PPP więcej od Polaków.

Rok 2023 to następny rok aktywnych działań Medycznej Racji Stanu. Na stronie <https://medycznaracjastanu.pl/raporty/> jest już opublikowanych 25 raportów przekrojowych, a ten raport będzie dwudziesty szósty. W sumie ponad 200 osób z różnych stron sektora ochrony zdrowia i sektora opieki społecznej współtworzyło te opracowania, Pokazuje to ważność i interdyscyplinarność poruszanych tematów i problemów.

4. Wnioski i rekomendacje

Wnioski	Rekomendacje
Choroby rzadkie w Polsce są traktowane priorytetowo, co pokazuje rozporządzenie ministra Zdrowia oraz uchwalony i wdrażany Plan dla Chorób Rzadkich 2021-2023 oraz Fundusz Medyczny	Należy powołać eksperckie ośrodki chorób rzadkich, wdrożyć diagnostykę genetyczną, rejestr chorób rzadkich i platformę informacyjną choroby rzadkie.
W 2021 r. na zrefundowanych 68 nowych cząsteczko-wskazań ogółem 29 dotyczyło chorób rzadkich. W 2022 r. na 115 nowych cząsteczko-wskazań, zrefundowano 37 nowych cząsteczko-wskazań w zakresie chorób rzadkich. Od stycznia 2023 r. zrefundowano 17 nowych cząsteczko-wskazań w zakresie terapii chorób rzadkich	Należy utrzymać szybką refundację noworejestrowanych leków w chorobach rzadkich, przy mniej restrykcyjnych kryteriach programów lekowych oraz właściwej wycenie świadczeń w programach lekowych.

<p>Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) jest rzadko występującą chorobą. Szacuje się, że zapada na nią rocznie 1-2 osoby na 1 mln populacji. Żylna choroba zatorowo-zakrzepowa i związane z nią incydenty zakrzepowe u połowy nieleczonych chorych prowadzą do zgonu. Warto podkreślić, że choroba w znacznym stopniu dotyczy osób młodych.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna rawulizumabu oraz pegcetakoplanu w terapii PNH.</p>
<p>Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy to ultraradka, zagrażająca życiu choroba, w której pacjenci doświadczają nagłych i postępujących epizodów mikroangiopatii zakrzepowej (TMA) spowodowanych niekontrolowaną aktywacją dopełniacza z dominującym w obrazie klinicznym upośledzeniem czynności nerek.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna rawulizumabu w terapii aHUS.</p>
<p>Neurofibromatoza typu 1 to nieuleczalna, genetyczna choroba rzadka, której objawy pojawiają się we wczesnym dzieciństwie, a jedną z najcięższych manifestacji jest nerwiakowłókniak spłotowaty.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna selumetynybu w leczeniu nieoperacyjnych nerwiakowłókniaków spłotowatych u dzieci i młodzieży w wieku 3 lat i starszych z neurofibromatozą typu 1.</p> <p>Rekomendowana jest kontynuacja i dofinansowanie pilotażowego programu koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami, którego celem jest poprawa efektywności diagnostyki i opieki nad chorymi z neurofibromatozami, a także wczesne wykrywanie problemów zdrowotnych charakterystycznych dla tej grupy chorych.</p>
<p>Rak tarczycy jest jednym z najczęstszych nowotworów endokrynnych, natomiast w postaci raka rdzeniastego diagnozowany jest jedynie w około 4% przypadków, będąc tym samym rzadką chorobą onkologiczną.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna selperkatynibu w I linii leczenia zaawansowanego raka rdzeniastego z mutacją RET oraz po niepowodzeniu I linii leczenia w II leczenia zaawansowanego raka rdzeniastego tarczycy z mutacją w genie RET. Należy podkreślić, że aktualnie lek selperkatynib posiada rejestrację do stosowania w zaawansowanym raku rdzeniastym tarczycy bez względu na linię leczenia.</p>
<p>Niedobór lizosomalnej kwaśnej lipazy (LAL-D) jest ultraradką, progresywną, zagrażającą życiu chorobą wieloukładową, wywołaną defektem genetycznym powodującym znaczne zmniejszenie lub całkowity brak aktywności lizosomalnej kwaśnej lipazy. Przebieg kliniczny wczesnej postaci choroby jest dramatyczny, prowadząc do zgonu dziecka w ciągu</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna sebelipazy alfa jako enzymatyczna terapia zastępcza dla pacjentów z niedoborem lizosomalnej kwaśnej lipazy (LAL-D).</p>

<p>pierwszych 12 miesięcy życia. W przypadku postaci późnej LAL-D może charakteryzować się zaburzeniami gospodarki lipidowej prowadząc do miażdżycy w młodym wieku z powikłaniami sercowo-naczyniowymi. Dodatkowo obserwuje się postępujące zwłóknienie, marskość wątroby lub konieczność wykonania przeszczepu wątroby. U dzieci obserwuje się zahamowany wzrost w wyniku zajęcia jelit i złego wchłaniania.</p>	
<p>Niedobór kwaśnej sfingomielinazy (ang. Acid Sphingomyelinase Deficiency, ASMD) jest rzadką, genetyczną, postępującą i zagrażającą życiu chorobą. Efektem niedoboru enzymu są zaburzenia funkcji narządów oraz stany zapalne będące następstwem powikłań związanych z następującymi narządami: śledzioną, wątrobą i płucami oraz układami: nerwowym, naczyniowym i kostnym.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna olipudazy alfa w leczeniu objawów niedoboru kwaśnej sfingomielinazy typu A/B lub B, niezwiązanych z ośrodkowym układem nerwowym.</p>
<p>Choroba Wilsona jest rzadką chorobą genetyczną, która polega na nadmiernym gromadzeniu się miedzi w organizmie. Dochodzi do stopniowej w czasie akumulacji miedzi z diety, ponieważ bez skutecznego leczenia miedź odkłada się w tkankach organizmu, w tym w wątrobie i ośrodkowym układzie nerwowym. Choroba jest śmiertelna i prowadzi do przedwczesnego zgonu, jeśli nie jest skutecznie leczona.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna trientyny od I linii leczenia.</p>
<p>Nabyta zakrzepowa plamica małopłytkowa (aTTP) to niezwykle rzadkie schorzenie hematologiczne. Jej niespecyficzne objawy zazwyczaj pojawiają się nagle, a brak rozpoznania i co za tym idzie, wdrożenia leczenia, w większości przypadków prowadzi do zgonu.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna kaplacyzumabu w leczeniu osób dorosłych i młodzieży w wieku 12 lat i starszej, podczas epizodu nabytej zakrzepowej plamicy małopłytkowej.</p>
<p>Choroba Pompego jest rzadkim schorzeniem dziedzicznym autosomalnie recesywnie. Na całym świecie prowadzi się badania przesiewowe u noworodków w kierunku wykrycia choroby Pompego przed wystąpieniem objawów. Wczesna diagnostyka pozwoli na monitorowanie pacjenta i podjęcie decyzji o rozpoczęciu enzymatycznej terapii zastępczej w momencie pojawienia się pierwszych objawów choroby. Takie postępowanie</p>	<p>Rekomendowane jest wprowadzenie badań przesiewowych noworodków w kierunku choroby Pompego w ramach Programu Badań Przesiewowych Noworodków finansowanego przez Ministerstwo Zdrowia.</p>

wpłyne na poprawę jakości życia i przeżywalność pacjentów.	
--	--

5. Kluczowe informacje przy gotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu z zakresu chorób rzadkich.

Poniżej przedstawiono wybrane obszary terapeutyczne z zakresu chorób rzadkich w Polsce.

Pegcetacoplan w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH)

Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) jest rzadko występującą chorobą. Szacuje się, że zapada na nią rocznie 1-2 osoby na 1 mln populacji.¹ PNH jest nabytym zaburzeniem genetycznym komórek macierzystych szpiku, dotyczącym wszystkich linii komórkowych wytwarzanych w szpiku. W przebiegu choroby występuje nasilona hemoliza wywołująca niedokrwistość, nadmierna aktywacja krzepnięcia prowadząca do zakrzepicy, nadciśnienia płucnego, przewlekłych bólów brzucha, anemii i wielu innych objawów znacznie obniżających jakość życia pacjentów. Przewlekłe objawy choroby mogą towarzyszyć pacjentowi przez wiele lat, a manifestacja w postaci incydentu zatorowego niemal zawsze jest nagła. Żylna choroba zatorowo-zakrzepowa i związane z nią incydenty zakrzepowe u połowy nieleczonych chorych prowadzą do zgonu. Warto podkreślić, że choroba w znacznym stopniu dotyczy osób młodych (mediana wieku zachorowania to około 30 rok życia).² W EU zarejestrowane są dwa preparaty, które hamują układ dopełniacza C5. Są to: ekulizumab (data rejestracji 2007 r.) oraz rawulizumab (data rejestracji 2020 r.) Od 2018 r. w Polsce dostępne jest leczenie ekulizumabem w ramach programu lekowego. Lek ten jest przeciwciałem monoklonalnym, które wiąże składową C5 dopełniacza i hamuje jego szkodliwe oddziaływanie na erytrocyty.³ Dalszy postęp terapii PNH dokonał się dzięki wprowadzeniu na rynek preparatu rawulizumab charakteryzującego się tym samym mechanizmem działania co ekulizumab przy mniejszej częstotliwości iniekcji dożylnych leku.⁴ Mimo zastosowania tego leczenia, 49% pacjentów leczonych inhibitorem C5 ma znacznie obniżony poziom hemoglobiny utrzymujący się w przedziale 8-11 g/dl a 15 % wymaga leczenia przetoczeniami koncentratu krwinek czerwonych.⁴ Oznacza to, że znaczna część pacjentów z PNH jest leczona suboptymalnie lub całkowicie nieskutecznie. Niezadawalające rezultaty leczenia związane są z tym, że obecnie refundowane terapie blokują jedynie układ C5 dopełniacza odpowiadający za tworzenie białek skierowanych przeciwko błonie komórkowej erytrocytu (tzw. kompleks MAC). Zatem leki te są w stanie powstrzymać tak zwaną

¹ Puls Medycyny: <https://pulsmedycyny.pl/chorzy-na-nocna-napadowa-hemoglobinurie-maja-szczescie-sa-dla-nich-leki-1110672>

² Bessler M, Hiken J. The pathophysiology of disease in patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2008;104-10.

³ Hillmen P. et al. Long-term safety and efficacy of sustained eculizumab treatment in patients with paroxysmal nocturnal haemoglobinuria. British Journal of Haematology, 2013, 162, 62–73

⁴ Luzatto I. et al. Management of Paroxysmal Nocturnal Haemoglobinuria: a personal view. British Journal of Haematology, 153, 709–720

hemolizę wewnątrz naczyniową.⁵ U pacjentów, u których leczenie PNH nie przynosi rezultatów, postuluje się blokowanie układu C3 dopełniacza odpowiedzialnego za opłaszczanie erytrocytów białkami tego układu (tzw. opsonizacja). Zatem takie leczenie prowadzi do zahamowania hemolizy wewnątrznaczyniowej, ale i nie mniej istotnej hemolizy zewnątrz naczyniowej.⁶

Dlatego przełomem w leczeniu PNH jest zarejestrowany w grudniu 2021 r. pegcetacoplan w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH).⁷ Lek jest wskazany do stosowania w leczeniu dorosłych pacjentów z napadową nocną hemoglobinurią (ang. paroxysmal nocturnal haemoglobinuria, PNH), u których wystąpiła niedokrwistość po leczeniu inhibitorem C5 przez co najmniej 3 miesiące. Lek ten charakteryzuje się innowacyjnym mechanizmem działania na składową C3 dopełniacza, wywierając silne działanie hamujące na kaskadę C3 dopełniacza. Hamuje zarówno hemolizę wewnątrz-, jak i zewnątrz naczyniową. Lek ten może być stosowany u dorosłych pacjentów z napadową nocną hemoglobinurią, u których utrzymuje się niedokrwistość po leczeniu inhibitorem C5 przez co najmniej 3 miesiące.⁸ W badaniach porównawczych ekulizumabu z pegcetacoplanem pacjenci otrzymujący nową terapię (inhibitor C3 - pegcetacoplan) osiągnęli poziom hemoglobiny o 53% wyższy niż chorzy leczeni ekulizumabem.⁶ Oceniana za pomocą skali FACIT, 11 punktowa różnica na korzyść pacjentów leczonych pegcetacoplanem powoduje, że lek ten skutecznie zmniejsza odczucie zmęczenia związanego z niedokrwistością, poprawiając komfort życia chorych oraz ich normalne funkcjonowanie w życiu prywatnym i zawodowym.^{6,9} Korzystny efekt terapeutyczny dotyczył także wyeliminowania koniecznych wcześniej transfuzji u 85% pacjentów leczonych pegcetacoplanem w porównaniu do 15% pacjentów leczonych ekulizumabem.⁶ Nie do przecenienia jest możliwość podania pegcetacoplanu podskórnie w warunkach domowych przez samego pacjenta lub jego opiekuna. Daje to dodatkową swobodę prowadzenia terapii oraz uwalnia pacjenta od regularnych wizyt w szpitalu lub przychodni celem dożylnego podania leku.

W związku z brakiem skutecznej opcji terapeutycznej dla pacjentów z PNH, u których leczenie ekulizumabem jest suboptymalne lub nieskuteczne, kluczowa jest pilna odpowiedź na niezaspokojoną potrzebę medyczną w tej wąskiej grupie chorych poprzez refundację pegcetacoplanu w Polsce.

⁵ Kulasekararaj AG, Griffin M, Langemeijer S, et al. Long-term safety and efficacy of ravulizumab in patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: 2-year results from two pivotal phase 3 studies. *Eur J Haematol.* 2022;109(3):205-214. doi:10.1111/ejh.13783214KULASEKARARAJ ET AL.

⁶ Hillmen P. et al. Pegcetacoplan versus Eculizumab in Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria *N Engl J Med* 2021;384:1028-37. DOI: 10.1056/NEJMoa2029073

⁷ <https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/h1595.htm>

⁸ https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2021/20211213153802/anx_153802_pl.pdf

⁹ Peffault de Latour R. et al. Pegcetacoplan versus eculizumab in patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PEGASUS): 48-week follow-up of a randomised, open-label, phase 3, active-comparator, controlled trial. *Lancet Haematol* 2022; 9: e648–59

Ekulizumab i rawulizumab w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH) oraz atypowego zespołu hemolityczno-mocznicowego (aHUS)

Nocna napadowa hemoglobinuria to przewlekła, postępująca, wyniszczająca i zagrażająca życiu bardzo rzadka choroba charakteryzująca się wewnątrznaczyniową hemolizą spowodowaną ciągłym stanem aktywacji układu dopełniacza. Szacuje się, iż na PNH rocznie zapada ok. 1,3 osób na 1 mln populacji, a choroba dotyka przede wszystkim osób młodych – mediana wieku zachorowania to ok. 30 lat. Objawy kliniczne obejmują między innymi zakrzepicę i niewydolność nerek, które mogą być przyczyną przedwczesnego zgonu. Historycznie, ok. 35% pacjentów umierało z powodu PNH w ciągu 5 lat od postawienia diagnozy, a zakrzepica była przyczyną 40-67% zgonów. Ponadto osoby z PNH doświadczają wielu innych objawów takich jak nadciśnienie płucne, anemia, duszności, przewlekłe zmęczenie, hemoglobinuria, dysfagia, dystonia, bóle brzucha czy zaburzenia erekcji. Wszystkie te objawy w znaczący sposób wpływają na jakość życia pacjentów z PNH uniemożliwiając im normalne funkcjonowanie. Przewlekłe objawy choroby mogą towarzyszyć pacjentowi przez wiele lat, a manifestacja w postaci incydentu zatorowego niemal zawsze jest nagła. Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy to ultraradka, zagrażająca życiu choroba, w której pacjenci doświadczają nagłych i postępujących epizodów mikroangiopatii zakrzepowej (TMA) spowodowanych niekontrolowaną aktywacją dopełniacza z dominującym w obrazie klinicznym upośledzeniem czynności nerek. Dane epidemiologiczne wskazują, iż zapadalność na aHUS wynosi ok. 0,26-0,75 na 1 mln w populacji osób poniżej 20 r.ż. oraz 0,23 do 1,9 na 1 mln w populacji całkowitej. Choroba manifestuje się w różnym wieku, ale głównie dotyka dzieci. Choroba wpływa na funkcjonowanie wielu organów, charakteryzuje się niedokrwistością hemolityczną, małopłytkowością, ostrym uszkodzeniem nerek i powikłaniami takimi jak infekcje, cytopenie, występowania zakrzepicy i krwotoku w narządach. Około 20-48% pacjentów doświadcza uszkodzenia narządów pozanerkowych, obejmujące ośrodkowy układ nerwowy, układ sercowo-naczyniowy, płuca czy układ pokarmowy, prowadzące do udarów, drgawek, zawału serca, krwotoków płucnych, czy zapalenia trzustki. W wielu przypadkach dysfunkcje wielonarządowe wiążą się ze złym rokowaniem, a pacjenci wymagają intensywnej opieki, w tym są uzależnieni od dializoterapii. Historycznie, ponad 20% dzieci oraz 30% dorosłych doświadczało schyłkowej niewydolności nerek lub zgonu w ciągu roku od postawienia diagnozy.

W leczeniu PNH i aHUS zarejestrowane są dwa inhibitory C5 układu dopełniacza – ekulizumab i rawulizumab. Rawulizumab to pierwszy długodziałający inhibitor C5 układu dopełniacza z ponad 4-krotnie dłuższym okresem półtrwania niż ekulizumab, dzięki czemu zapewnia natychmiastową, kompletną oraz długotrwałą inhibicję C5. Aktualnie w Polsce w leczeniu PNH i aHUS refundowana jest jedynie terapia ekulizumabem, który podawany jest pacjentom co 2 tygodnie w warunkach szpitalnych we wlewie dożylnym. Aktualnie życie pacjentów z PNH i aHUS podporządkowane jest chorobie. To młodzi ludzie, którzy są więźniami swojego leczenia. Życie ich samych oraz rodzin podporządkowane jest co dwutygodniowym wizytom w szpitalu i wlewowi. Co dwutygodniowe wlewy ograniczają w znacznej mierze aktywność zawodową zarówno pacjentów jak i ich bliskich, wpływają negatywnie na funkcjonowanie społeczne, życie rodzinne i psychikę chorych oraz ich rodzin, których życie również podporządkowane jest rygorowi terapii bliskiego. Każdy dojazd do szpitala na podanie leku, niejednokrotnie z odległych zakątków Polski to obciążenie dla całej rodziny (często po podaniu terapii pacjenci nie są w stanie sami wrócić do oddalonych o setki kilometrów domów) i koszty zarówno ekonomiczne, jak i społeczne. Stale rosnące koszty dojazdów powodują, że wielu pacjentów nie stać

na dojazdy i rezygnują z terapii, narażając swoje życie; to również koszty zwolnień w pracy zarówno pacjenta, jak i osoby towarzyszącej, brakiem możliwości wykonywania zawodów, które wymagałyby dyspozycyjności chorych – częste nieobecności w pracy są przyczyną braku zrozumienia ze strony pracodawców i w efekcie utraty stanowiska pracy; zorganizowania opieki nad pozostawionymi w domu małymi dziećmi. Każda wizyta związana z podaniem zwiększa również ryzyko infekcji wirusowej i bakteryjnej, która w przypadku pacjentów z PNH i aHUS często kończy się potrzebą leczenia powikłań, toczeniami krwi i hospitalizacjami. Wielu pacjentów z uwagi na znaczne obciążenie związane z chorobą i leczeniem nie decyduje się na założenie czy powiększenie rodziny. Co dwutygodniowe wlewy obciążają również fizycznie. U pacjentów dochodzi do częstych zapaleń ściany żyłnej i tkanek około żylnych w wyniku co dwutygodniowych wlewów. Personel medyczny nie jest w stanie wkłuć się, by podać lek. Część pacjentów w celu ułatwienia dokonywania wlewów ma zakładane porty naczyniowe. Warunkiem zachowania właściwości sprężystych membrany portu jest używanie do jej nakłuwania wyłącznie specjalnie do tego celu przeznaczonych igieł (igły Hubera lub tzw. igły o szlifie łyżkowym, rozmiar 22-18G), które nie przecinają silikonowych włókien membrany, a jedynie je rozwarstwiają. Niestety nie we wszystkich placówkach takie igły są dostępne, więc pacjenci są zmuszeni to zabezpieczania igieł na własną rękę. Port naczyniowy to rozwiązanie tymczasowe – może być używany przez wiele miesięcy, ale nie lat. W przypadku pacjentów z PNH czy u większości pacjentów z aHUS leczenie ma charakter przewlekły, jest stosowane do końca życia pacjenta. Obecność portu to również ryzyko zakażenia i sepsy – wielu pacjentów żyje w ogromnym stresie obawiając się zakażenia. U dzieci z aHUS, każde podanie dożylnego leku i wizyta w szpitalu to ogromny stres szczególnie wśród najmłodszych pacjentów, który przekłada się na ich dobrostan psychiczny i zaległości w szkole.

Rawulizumab to pierwszy długodziałający inhibitor C5 układu dopełniacza z ponad 4-krotnie dłuższym okresem półtrwania niż ekulizumab, dzięki czemu zapewnia natychmiastową, kompletną oraz długotrwałą inhibicję C5. Schemat podawania rawulizumabu jest znacznie korzystniejszy niż w przypadku ekulizumabu. Rawulizumab podawany jest we wlewie dożylnym co 8 tygodni, a ekulizumabu co 2 tygodnie, a więc terapia rawulizumabem wymaga jedynie 6-7 podań rocznie, a terapia ekulizumabem nawet 26 podań. Rawulizumab charakteryzuje się podobną skutecznością i profilem bezpieczeństwa, co ekulizumab. Stwierdzono natomiast jego przewagę nad terapią ekulizumabem pod względem zmniejszenia ryzyka występowania przełomów hemolitycznych u pacjentów z PNH. Nawet do 29% pacjentów leczonych ekulizumabem może doświadczyć występowania przełomów hemolitycznych ze względu na krótszy okres półtrwania i niewystarczający poziom inhibicji układu dopełniacza, co prowadzi do powrotu objawów PNH i może wymagać dodatkowego leczenia np. w postaci transfuzji czerwonych krwinek. Terapia rawulizumabem charakteryzuje się mniejszą częstością występowania przełomów hemolitycznych u pacjentów z PNH ze względu na trwalszą i całkowitą inhibicję białka C5.

Mniej obciążające dla pacjenta terapie są standardem zarówno na świecie, jak i w sąsiadujących z Polską krajach Unii Europejskiej, między innymi: Niemczech, Hiszpanii, Luksemburgu, Francji (tylko PNH), Włoszech (tylko PNH), Austrii, Cyprze, Danii, Finlandii, Szwecji, ale również w krajach ze zbliżonym PKB do naszego takich jak: Węgry, Chorwacja, Grecja, Słowacja (tylko aHUS), Czechy. W Polsce również mamy przykłady chorób rzadkich, w których pacjenci mają dostęp do szerokiego wachlarza terapeutycznego, w tym leków, które są mniej obciążające dla pacjenta, przez co wpływają na podniesienie jakości ich życia (m.in. w chorobach rzadkich, takich jak choroba Gauchera, choroba

Fabry'ego). Pacjenci powinni mieć dostęp do szerokiego wachlarza terapii, a decyzja o tym, którą terapię zastosować tak, by była dobrana jak najlepiej do indywidualnych potrzeb danego pacjenta, powinna należeć do lekarza.

Rawulizumab jest wyczekiwaną opcją terapeutyczną zarówno przez pacjentów (aż 93% pacjentów wskazuje tę opcję terapeutyczną jako preferowaną, nie tylko ze względu na korzystniejszy schemat dawkowania, lecz także lepszą kontrolę objawów choroby, skuteczność leku w okresach pomiędzy infuzjami oraz poprawę jakości życia i możliwość planowania aktywności), jak i klinicystów, która pozwoli na dostosowanie optymalnej terapii do potrzeb pacjenta i wpłynie na zmniejszenie obciążenia chorobą, poprawę jakości życia i aktywizację pacjentów oraz opiekunów, przynosząc jednocześnie korzyści dla systemu ochrony zdrowia oraz ośrodków realizujących program lekowy w postaci zmniejszenia kosztów związanych z podaniem leku i obciążeniem personelu medycznego. Refundacja rawulizumabu dla pacjentów z PNH o AHUS nie jest kwestią wygody, lecz potrzebą prowadzenia przez pacjentów i ich rodzin normalnego życia, takiego jakie wiodą inni chorzy z chorobami rzadkimi, gdzie dostęp do mniej obciążających dla pacjenta terapii jest standardem. Zmniejszenie częstości podań leku zredukuje obciążenie chorobą pacjentów, wpłynie na poprawę jakości ich życia oraz umożliwi im powrót do normalnej aktywności, zarówno pacjentów, jak i ich opiekunów. Zwiększenie aktywności zawodowej chorych oraz opiekunów przyniesie długoterminowe korzyści systemowe w związku ze zwiększoną produktywnością, ale też pozwoli pacjentom bezpieczniejszemu patrzeć w przyszłość. Redukcja częstości wizyt związanych z podaniem leku przynosi korzyści także dla ośrodka realizującego leczenie i systemu ochrony zdrowia poprzez redukcję obciążenia personelu medycznego oraz redukcję kosztów związanych z wizytami i podaniem leku. Ograniczenie częstych wizyt w ośrodkach realizujących program oznacza zarówno dla pacjentów, jak i ich opiekunów możliwość powrotu do normalnej aktywności zawodowej, szkolnej i społecznej.

Awatrombopag w terapii pierwotnej małopłytkowości immunologicznej (ITP)

Terminem pierwotna małopłytkowość immunologiczna określa się stan, w którym dochodzi do obniżenia liczby płytek we krwi obwodowej poniżej $100 \times 10^9/l$, który cechuje izolowane obniżenie liczby płytek krwi przy jednoczesnym braku innych czynników mogących być tego przyczyną.¹⁰ ITP jest jedną z częstszych szkodliwych. W Polsce na podstawie badania PLATE zapadalność na ITP wynosi 3,5 na 100 tys. mieszkańców.¹¹ Jest to zdecydowanie mniej przypadków niż np. w USA, gdzie ostatnio raportowany odsetek wynosi co najmniej 8 dzieci na 100 tys. mieszkańców.¹²

¹⁰ Rodeghiero F, Stasi R, Gernsheimer T, et al. Standardization of terminology, definitions and outcome criteria in immune thrombocytopenic purpura of adults and children: report from an international working group. *Blood*. 2009;113(11):2386-2393. doi:10.1182/blood-2008-07-162503

¹¹ Zawilska K, Podolak-Dawidziak M, Chojnowski K. Występowanie i leczenie samoistnej plamicy małopłytkowej (IPM) w Polsce na podstawie danych ankietowych PLATE. *Acta Haematol Pol* 2009. 2009;40, supl. streszcz. 35.

¹² Shaw J, Kilpatrick K, Eisen M, Tarantino M. The incidence and clinical burden of immune thrombocytopenia in pediatric patients in the United States. *Platelets*. Published online July 4, 2019:1-8. doi:10.1080/09537104.2019.1635687

Mimo, że małopłytkowość należy do jednej z najlepiej opisanych skaz krwotocznych, wciąż nie udało się w pełni wyjaśnić pełnego patomechanizmu ITP. Obecnie przyjmuje się wielokierunkowy mechanizm inicjacji choroby, w tym również możliwe tło genetyczne.¹³ W przebiegu małopłytkowości immunologicznej dochodzi do zwiększonego niszczenia płytek, które są opłaszczane przez auto Przeciwciała. Płytki są następnie niszczone przez komórki żerne układu siateczkowo-śródbłonkowego śledziony i / lub wątroby. Głównym przeciwciałem przeciw płytkowym jest immunoglobulina klasy IgG, która skierowana jest przeciw glikoproteinom błony komórkowej GPIIb./IIIa i GPIb /IX oraz GPV.¹⁴ Mechanizm ten znacznie skraca czas życia płytek do około 2 dni, a także hamuje trombobiozę w szpiku kostnym. W wyniku tego dochodzi do zmniejszenia produkcji płytek z powodu uszkodzenia megakariocytów przez przeciwciała przeciw płytkowe. Występuje również względny niedobór trombobioetyny.¹⁵

Początek ITP jest zwykle ostry. U chorych obserwuje się pojawienie wybroczyn i wylewów podskórnych. Mogą również wystąpić krwawienia z nosa, dziąseł, dróg rodnych i układu moczowego. Ryzyko tego rodzaju krwawień wzrasta znacznie przy liczbie płytek $< 10 \times 10^9/l$ (tzw. minimum hemostatyczne). Duża grupa pacjentów bardzo dobrze odpowiada na pierwszą linię leczenia w postaci glikokortykoidów lub immunoglobulin dożylnych. Niestety u części pacjentów odpowiedź na te leki nie utrzymuje się w sposób trwały. Pacjenci tacy regularnie, nawet 1-2 razy w miesiącu, wymagają hospitalizacji z powodu niskiej liczby płytek. Bardzo często w tej grupie chorych sytuacje stresowe, infekcje, nagłe zmiany pogody, powodują potrzebę hospitalizacji lub regularnych wizyt w poradni hematologicznej z powodu gwałtownie obniżonej liczby płytek. Choroba ta często wiąże się z uporczywym zmęczeniem obniżającym jakość życia chorych. W takiej grupie chorych, aktualnie obowiązujące wytyczne leczenia ITP zalecają zastosowanie najskuteczniejszych obecnie znanych leków stosowanych w terapii ITP - agonistów receptora trombobioetyny (TPO-RA).¹⁶ W Polsce, jako jednym z niewielu krajów Unii Europejskiej jest ograniczony dostęp do tej klasy leków. Obecnie pierwotną małopłytkowość immunologiczną (ITP) można leczyć w programie lekowym B.97. LECZENIE DOROSŁYCH CHORYCH NA PIERWOTNĄ MAŁOPŁYTKOWOŚĆ IMMUNOLOGICZNĄ (ICD-10: D69.3) dwoma agonistami receptora trombobioetyny (TPO-RA). Aby dostać któryś z refundowanych agonistów receptora trombobioetyny (eltrombopag lub romiplostim) pacjent musi poddać się najpierw zabiegowi splenektomii lub mieć potwierdzone przeciwwskazania do tego zabiegu z opinią lekarza prowadzącego, anesteziologa oraz chirurga. Jest to rozwiązanie niespotykane nigdzie indziej na świecie. Klinicyści widzą jednak niezaspokojoną potrzebę medyczną w przypadku, gdy przy braku lub utracie odpowiedzi

¹³ Swinkels M, Rijkers M, Voorberg J, Vidarsson G, Leebeek FWG, Jansen AJG. Emerging Concepts in Immune Thrombocytopenia. *Front Immunol.* 2018;9. doi:10.3389/fimmu.2018.00880

¹⁴ Stuart H. Orkin, David G. Nathan, David Ginsburg, A. Thomas Look, David E. Fisher, Samuel Lux. Nathan and Oski's Hematology and Oncology of Infancy and Childhood, 2-Volume Set - 9781455754144 | Elsevier Health Student and Practitioner Medical Books, ebooks and journals. Published December 2014. Accessed October 29, 2019

¹⁵ Kaushansky K. Thrombopoietin. *N Engl J Med.* 1998;339(11):746-754. doi:10.1056/NEJM199809103391107

¹⁶ Provan D, Arnold DM, Bussel JB, et al. Updated international consensus report on the investigation and management of primary immune thrombocytopenia. *Blood Adv.* 2019;3(22):3780-3817. doi:10.1182/bloodadvances.2019000812

na jeden z TPO-RA zmiana na drugi lek z tej grupy może się okazać skuteczna w 50-80% przypadków, a w przypadku działań niepożądanych nawet w 100%.

Awatrombopag został zarejestrowany w Unii Europejskiej w czerwcu 2019 r.¹⁷ Lek jest wskazany do stosowania w leczeniu ciężkiej małopłytkowości u dorosłych pacjentów z przewlekłą chorobą wątroby, którzy mają być poddani inwazyjnemu zabiegowi oraz jest wskazany do stosowania w leczeniu przewlekłej pierwotnej małopłytkowości immunologicznej (ang. primary chronic immune thrombocytopenia, ITP) u dorosłych pacjentów opornych na inne metody leczenia (np. kortykosteroidy, immunoglobuliny).¹⁸ Awatrombopag w odróżnieniu od eltrombopagu nie wchodzi w interakcję z pokarmami. Jest to bardzo istotne dla pacjentów, ponieważ eltrombopag należy przyjmować doustnie przynajmniej 2 godziny przed lub 4 godziny po spożyciu takich produktów jak środki zobojętniające, produkty nabiałowe lub suplementy mineralne zawierające wielowartościowe kationy, by uniknąć znacznego zmniejszenia wchłaniania eltrombopagu wywołanego chelatowaniem. Utrzymywanie takiego reżimu jest bardzo uciążliwe dla pacjentów. Ponadto awatrombopag charakteryzuje się brakiem działania hepatotoksycznego, które ogranicza możliwości stosowania eltrombopagu. Nie jest wymagane dostosowanie dawki produktu leczniczego u pacjentów z łagodnymi zaburzeniami czynności wątroby (klasa A w skali Childa-Pugha) lub z umiarkowanymi zaburzeniami czynności wątroby (klasa B w skali Childa-Pugha). W badaniach na zdrowych ochotnikach wykazano, że awatrombopag stymuluje 3-4 krotnie silniej produkcję płytek niż eltrombopag.¹⁹ Skuteczność leku awatrombopag została potwierdzona w polskiej praktyce klinicznej w ramach ratunkowego dostępu do technologii lekowych (RDTL) po wcześniejszym braku odpowiedzi na terapię wszystkimi innymi liniami leczenia refundowanymi w Polsce w pierwotnej małopłytkowości immunologicznej: glikokortykoidami, immunoglobulinami oraz oboma agonistami trombopoetyny (eltrombopag i romiplostim).

Awatrombopag został zrefundowany od 1 stycznia 2023 r. w programie lekowym B.97. Leczenie dorosłych chorych na pierwotną małopłytkowość immunologiczną (ICD-10: D69.3). Lekarze prowadzący terapie w przewlekłej fazie pierwotnej małopłytkowości immunologicznej oczekują na rzeczywiste możliwości zastosowania jakiegokolwiek opcji terapeutycznej dla nieodpowiadających na dostępne metody leczenia pacjentów. Leki z grupy TPO-RA pomimo podobnego ogólnego mechanizmu działania, wykazują istotne różnice kliniczne, które mają wpływ na efekty terapeutyczne u pacjentów. Z tego powodu dostępność wszystkich TPO-RA oraz możliwość zmiany z jednego agonisty na drugi jest kluczowa w optymalizacji leczenia pacjentów z ITP w Polsce. Klinicyści i pacjenci liczą na refundację we wszystkich zarejestrowanych wskazaniach, czyli stosowania w leczeniu ciężkiej małopłytkowości u dorosłych pacjentów z przewlekłą chorobą wątroby, którzy mają być poddani inwazyjnemu zabiegowi oraz w leczeniu przewlekłej pierwotnej małopłytkowości immunologicznej (ang. primary chronic immune thrombocytopenia, ITP) u dorosłych pacjentów opornych na inne

¹⁷ <https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/h1373.htm>

¹⁸ https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/doptelet-epar-product-information_pl.pdf

¹⁹ Al.-Samkari H, Kuter D. Relative potency of the thrombopoietin receptor agonists eltrombopag, avatrombopag and romiplostim in a patient with chronic immune thrombocytopenia Br J Haematol. 2018;183,168

metody leczenia (np. kortykosteroidy, immunoglobuliny bez ograniczania związanego z przeciwwskazaniem do splenektomii).

Selumetynib w leczeniu nieoperacyjnych nerwiakowłókniaków splotowatych u dzieci i młodzieży w wieku 3 lat i starszych z neurofibromatozą typu 1

Neurofibromatoza typu 1 to nieuleczalna, genetyczna choroba rzadka, której objawy pojawiają się we wczesnym dzieciństwie, a jedną z najcięższych manifestacji jest nerwiakowłókniak splotowaty, który wiąże się ze znacznym obciążeniem chorobowym dla pacjentów. Nerwiakowłókniaki splotowate to niezłośliwe guzy osłonek nerwów obwodowych, występujące u ok. 30% pacjentów z NF 1, które mogą występować w dowolnym miejscu ciała, powodując znaczne dolegliwości, często ze względu na ich rozmiar i inwazyjność. Naturalny przebieg choroby charakteryzuje się niekontrolowanym i postępującym wzrostem guzów, który najszybciej postępuje w przypadku najmłodszych dzieci. Pacjenci z NF1 PN doświadczają szeregu objawów i dolegliwości, które niezwykle rzadko ustępują samoistnie, a w większości przypadków towarzyszą pacjentowi przez całe życie. Choroba prowadzi do szeregu zróżnicowanych objawów w zależności od lokalizacji guza, m.in. ograniczenia możliwości poruszania się, zniekształcenia ciała i oszpecenia, upośledzenia wzroku lub słuchu, niedrożności dróg oddechowych, dysfunkcji jelit lub pęcherza moczowego oraz wielu innych.

Objawy związane z NF1 PN obejmują: ograniczenie możliwości poruszania się i dysfunkcje motoryczne wynikające z zaburzeń układu kostno-stawowego i osłabienia mięśni; zagrażające życiu powikłania spowodowane uciskiem ważnych struktur (np. ucisk rdzenia kręgowego, niedrożność dróg oddechowych); zniekształcenia ciała i oszpecenie; utrzymujący się ból wpływający w znacznym stopniu na codzienną aktywność pacjentów; utrata lub upośledzenie funkcji jelit lub pęcherza moczowego oraz upośledzenie wzroku i słuchu.

NF1 wiąże się ze skróceniem średniej długości życia nawet o 15 lat, głównie z powodu zwiększonego ryzyka występowania nowotworów złośliwych m.in. MPNST (złośliwy nowotwór osłonek nerwów obwodowych), gęjaków, nowotworów podścieliskowych układu pokarmowego, czy raka piersi. Około 50% przypadków NF1 jest dziedzicznych, podczas gdy pozostałe 50% powstaje w wyniku spontanicznych mutacji. NF1 PN to choroba rzadka, a jej częstość występowania szacowana jest na 18-34/100 000 osób, przy czym w Polsce liczba pacjentów pediatrycznych z NF1 PN to ok. 240 osób.

NF1 PN wpływa na każdy aspekt życia chorego oraz jego opiekunów, w tym edukację, aktywność społeczną, zawodową, założenie rodziny i długoterminowe cele życiowe. Pacjenci z NF1 PN doświadczają trudności społeczno-emocjonalnych, takich jak lęk, depresja czy wycofanie społeczne. Małe dzieci, których dotyczy ta choroba cierpią nie tylko z powodu ogromnego bólu fizycznego (guzy występują nie tylko na zewnątrz, lecz także wewnątrz organizmu, uciskają tkanki, występują w miejscach, gdzie zagrażają życiu chorego), cierpią również z powodu ostracyzmu społecznego. Pacjenci doświadczają zaburzeń rozwoju funkcji psychospołecznych, obniżenia jakości życia w związku z towarzyszącymi objawami, trudności społeczno-emocjonalnych, takich jak lęk, depresja i wycofanie społeczne. Zarówno w przypadku pacjentów, jak i ich opiekunów NF1 PN wiąże się ze znacznym obciążeniem, zmniejszeniem wydajności oraz nieobecnościami w pracy i w szkole. Pacjenci z NF1 PN, a szczególnie dzieci, wymagają stałej opieki i wsparcia a także kompleksowego i koordynowanego podejścia do zapewnienia opieki medycznej.

Aktualnie dostępne leczenie pacjentów z NF1 PN jest bardzo ograniczone. Interwencja chirurgiczna w wielu przypadkach jest niemożliwa ze względu na wielkość i lokalizację guza (zabieg może prowadzić do okaleczenia lub jest niemożliwy do wykonania ze względu na ciężkie powikłania), ryzyko powikłań neurologicznych i miejscowych, a także duże ryzyko wznowy. W przypadku pacjentów z objawowym i nieoperacyjnym PN aktualnie w Polsce brak jest refundowanego leczenia przyczynowego, a dostępna w Polsce terapia obejmuje jedynie najlepsze leczenie wspomagające, w tym leczenie bólu. Selumety nib to pierwszy, innowacyjny i jedyny lek zarejestrowany w leczeniu nieoperacyjnych nerwiakowłókniaków splotowatych u dzieci i młodzieży w wieku 3 lat i starszych z neurofibromatozą typu 1, który przynosi realną zmianę standardu terapeutycznego dla pacjentów, w przypadku których do tej pory nie było dostępne żadne aktywne leczenie. Jest to terapia oczekiwana zarówno przez środowisko pacjentów, jak i ekspertów zajmujących się pacjentami z neurofibromatozą w Polsce. Selumety nib został uznany przez Ministerstwo Zdrowia za technologię wysoce innowacyjną i przełomową i znalazł się na liście leków o wysokim poziomie innowacyjności z 30 maja 2022 r. Terapia selumety nibem prowadzi do zatrzymania postępu choroby, klinicznie istotnego zmniejszenia objętości guza, zmniejszenia odczuwanego bólu w związku z chorobą, przy równoczesnej poprawie m.in. funkcji motorycznych w zakresie mięśni i ruchomości stawów, co przekłada się na ogólną poprawę jakości życia pacjentów. U 90% pacjentów leczonych selumety nibem stwierdzono zmniejszenie objętości guza, a u 68% pacjentów zmniejszenie objętości guza o co najmniej 20%, co stanowiło obiektywną odpowiedź na leczenie. W przypadku pacjentów nieleczonych selumety nibem u żadnego chorego nie stwierdzono obiektywnej odpowiedzi na leczenie. U chorych leczonych selumety nibem mediana redukcji objętości guza wynosiła 22,6%, a w przypadku chorych nieleczonych odnotowano wzrost mediany objętości guza o 76,5%. 3-letnie przeżycie bez progresji choroby u pacjentów leczonych selumety nibem wynosiło 84%, a u pacjentów nieleczonych jedynie 15%. U prawie 80% pacjentów leczonych selumety nibem stwierdzono redukcję odczuwanego bólu. Terapia selumety nibem wpływa na zmniejszenie objętości guza, zahamowanie progresji choroby, zmniejszenia odczuwanego bólu w związku z chorobą, przy równoczesnej poprawie funkcji motorycznych i oddechowych. Terapia selumety nibem ma korzystny wpływ na dolegliwości związane z chorobą, prowadzi do istotnej poprawy jakości życia, a także subiektywnej poprawy wyglądu chorego. Efekt terapeutyczny osiągnąć dzięki leczeniu selumety nibem umożliwia zarówno pacjentom, jak i ich rodzinom zwiększenie aktywności fizycznej, społecznej oraz zawodowej, a także daje możliwość aktywnego życia pacjentów w wieku dorosłym. Refundacja tej terapii pozwoli na zapewnienie dostępu do pierwszej skutecznej terapii w leczeniu NF1 PN, jednocześnie przynosząc pacjentom i ich rodzicom nadzieję na zatrzymanie postępu choroby oraz szansę na poprawę jakości życia.

Od lipca 2020 r. wprowadzony został pilotażowy program koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami, którego celem jest poprawa efektywności diagnostyki i opieki nad chorymi z neurofibromatozami, a także wczesne wykrywanie problemów zdrowotnych charakterystycznych dla tej grupy chorych. Program pilotażowy obejmuje kompleksowe porady obejmujące ocenę stanu zdrowia, wykonanie badań kontrolnych, konsultacje specjalistyczne, podjęcie decyzji diagnostycznych, określenie schematu dalszej opieki. Program realizowany jest w 4 ośrodkach przez okres 3 lat. Po 3 latach (na koniec 2023 roku) nastąpi ewaluacja programu pilotażowego na podstawie danych zebranych przez NFZ. Jest potrzeba kontynuacji programu i rozszerzenia

go o kolejne ośrodki w celu kontynuacji i zapewnienia kompleksowej opieki pacjentom z neurofibromatozami.

Selperkatynib w terapii raka rdzeniastego tarczycy

Rak tarczycy jest jednym z najczęstszych nowotworów endokrynych, natomiast w postaci raka rdzeniastego diagnozowany jest jedynie w około 4% przypadków, będąc tym samym rzadką chorobą onkologiczną. W około 65% przypadków raka rdzeniastego tarczycy występuje mutacja w genie RET. Zachorowalność na raka tarczycy w Polsce według danych GLOBOCAN wynosi 0.01%, z czego ok. 4% przypadków zachorowań stanowi rak rdzeniasty, w ok. 70% przypadków diagnozowany w zaawansowanym stadium, a mutacja RET występuje u około 65% takich przypadków.

Szacowana wielkość populacji: zachorowalność na raka tarczycy 0.01% [GLOBOCAN] przekłada się na 4 053 przypadki raka tarczycy rocznie w Polsce (populacja Polski: 38 356 121, GUS). Częstość występowania raka rdzeniastego 3.5%, co daje 142 przypadki diagnozowanego raka rdzeniastego rocznie. Stadium zaawansowane raka ~70% to 99 przypadki zaawansowanego raka rdzeniastego rocznie. Pacjenci otrzymujący leczenie w pierwszej linii ~40%, a to daje 40. pacjentów kwalifikujących się do leczenia 1L. Występowanie mutacji RET ~65% przekłada się na 26. pacjentów z zaawansowanym rakiem rdzeniastym tarczycy z mutacją RET kwalifikujących się do leczenia 1L. Pacjenci kwalifikujący się do leczenia w 2L ~50% to ok. 22. pacjentów kwalifikujących się do leczenia 2L. Występowanie mutacji RET ~65% dotyczy 14. pacjentów z zaawansowanym rakiem rdzeniastym tarczycy z mutacją RET kwalifikujących się do leczenia 2L. Na powyższe założenia należy nałożyć również dostęp ośrodków zajmujących się leczeniem raka tarczycy do diagnostyki w kierunku mutacji RET, co oznacza, że w realnej praktyce klinicznej pacjentów z zaawansowanym rakiem rdzeniastym tarczycy z mutacją RET kwalifikujących się do leczenia celowanego może być około 26. w ramach 1L oraz około 14. w 2L. Tym samym pacjenci z zaawansowanym rakiem rdzeniastym tarczycy z mutacją RET, to bardzo niewielka i precyzyjnie określona populacja chorych.

Rozwój innowacyjnych terapii onkologicznych zmierza w kierunku medycyny personalizowanej/precyzyjnej, w której leczenie dostosowuje się do profilu genetycznego, co umożliwi zastosowanie terapii celowanych, maksymalizując tym samym korzyść kliniczną dla pacjenta przy jednoczesnym minimalizowaniu występowania działań niepożądanych. W przypadku nowotworów obejmujących zmiany w genie RET skuteczność wykazał selperkatynib – inhibitor RET. Mutacje w genie RET prowadzą do wytwarzania przez organizm nieprawidłowych białek i w następstwie do niekontrolowanego wzrostu komórek raka. Selperkatynib (inhibitor RET) blokując aktywność tych nieprawidłowych białek pomaga tym samym ograniczyć wzrost i rozprzestrzenianie się komórek nowotworowych. Selperkatynib w kontekście raka rdzeniastego tarczycy został dopuszczony do stosowania w 2021 r. w 2. linii systemowego leczenia zaawansowanego raka rdzeniastego z mutacją RET, po niepowodzeniu kabozantynibu i/lub wandetanibu. W 2022 r. rozszerzono wskazanie o 1. linię leczenia systemowego zaawansowanego raka rdzeniastego z mutacją RET. Tym samym, selperkatynib zarejestrowany jest do stosowania u dorosłych oraz młodzieży w wieku co najmniej 12 lat z zaawansowanym rakiem rdzeniastym tarczycy z mutacją RET bez względu na linię leczenia - zarówno w 1. jak i 2. linii leczenia (po niepowodzeniu wcześniejszej terapii wandetanibem i/lub kabozantynibem). Selperkatynib to jedyny selektywny inhibitor RET zarejestrowany do stosowania w raku rdzeniastym tarczycy z mutacją w genie RET. W maju 2022 r. selperkatynib w 2. linii leczenia

raka rdzeniastego tarczycy z mutacją w genie RET został uznany przez Ministerstwo Zdrowia za Technologię Lekową o Wysokiej Innowacyjności (TLI). Na moment oceny leku selperkatynib w ramach procedury dla technologii lekowych o wysokiej innowacyjności selperkatynib zarejestrowany był jedynie do stosowania w 2L leczenia zaawansowanego raka rdzeniastego tarczycy i w tym wskazaniu uzyskał status TLI. Należy podkreślić, że aktualnie lek selperkatynib posiada rejestrację do stosowania w zaawansowanym raku rdzeniastym tarczycy bez względu na linię leczenia, a w przypadku terapii celowanych molekularnie nie ma uzasadnienia klinicznego do odraczania ich stosowania w późniejszych liniach leczenia, jeśli u pacjenta z nowotworem wykryto dany rodzaj mutacji.²⁰

Oprócz selperkatynibu, aktualnie zarejestrowane do leczenia raka rdzeniastego w UE są 2 inne terapie: wandetanib oraz nierefundowany w Polsce kabozantynib. Należą one do grupy inhibitorów wielokinazowych (MKI – ang. multikinase inhibitors). Poprzez blokowanie aktywności szerokiego spektrum kinaz i niepełną inhibicję RET ich stosowanie wiąże się z określoną toksycznością. Zastosowanie leczenia selektywnego na dany typ mutacji umożliwia maksymalizację korzyści klinicznej przy jednoczesnym ograniczeniu potencjalnych działań niepożądanych w porównaniu do leków o szerszym spektrum działania. Według obecnej praktyki klinicznej leczenia zaawansowanego raka rdzeniastego tarczycy w Polsce w ramach 1. linii leczenia w ramach programu lekowego B.108 dostępny jest wandetanib (zarejestrowany do stosowania bez względu na status mutacji w genie RET). W ramach 2. linii leczenia aktualnie nie ma dostępu do żadnej innowacyjnej terapii. Chemioterapia co do zasady nie wykazuje trwałej skuteczności u pacjentów z rakiem rdzeniastym i zgodnie z wytycznymi można ją rozważyć paliatywnie w przypadku niedostępności lub nieskuteczności terapii celowanych. Tym samym, dla chorych na zaawansowanego raka rdzeniastego tarczycy istnieje aktualnie niezaspokojona potrzeba dostępu do innowacyjnego, celowanego leczenia o korzystnym profilu bezpieczeństwa: pacjenci z rakiem rdzeniastym z mutacją w genie RET w ramach 1L leczenia aktualnie leczeni są wandetanibem, inhibitorem wielokinazowym, którego mechanizm działania jest szerszy niż selektywna inhibicja RET, a u pacjentów po niepowodzeniu 1L leczenia brak jest dostępu do jakiegokolwiek innowacyjnej opcji terapeutycznej. Wyniki badania Libretto-001 wskazują, że w populacji pacjentów z zaawansowanym rakiem rdzeniastym tarczycy i mutacją w genie RET stosujących selperkatynib w 2. linii leczenia uzyskano odpowiedź na leczenie 69% [95% CI: 55; 81] oraz odsetek pacjentów wolnych od progresji choroby po 12 miesiącach 82% [95% CI: 69; 90]. W 1. linii leczenia uzyskano: odpowiedź na leczenie 73% [95% CI: 62; 82] oraz odsetek pacjentów wolnych od progresji choroby po 12 miesiącach: 92% [95% CI: 82; 97].²¹

Profil bezpieczeństwa selperkatynibu był akceptowalny, o czym świadczy bardzo niski odsetek dyskontynuacji leczenia z powodu działań niepożądanych (2%). Do najczęstszych działań niepożądanych należały suchość w ustach oraz nadciśnienie tętnicze. Tym samym, stosowanie selperkatynibu wiązało się z wysokim i utrzymującym się odsetkiem odpowiedzi na leczenie przy jednocześnie akceptowalnym profilu bezpieczeństwa.

²⁰ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/lista-technologiei-o-wysokim-poziomie-innowacyjnosci-z-30052022>

²¹ Efficacy of Selpercatinib in RET-Altered Thyroid Cancers.
<https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/nejmoa2005651>

Podsumowując:

1. Mutacje w genie RET, występujące w przypadku raka rdzeniastego tarczycy w ok. 65% przypadków, prowadzą do wytwarzania przez organizm nieprawidłowych białek i w następstwie do niekontrolowanego wzrostu komórek raka. Selperkatynib jest selektywnym inhibitorem RET, który blokując aktywność nieprawidłowych białek pomaga ograniczyć wzrost i rozprzestrzenianie się komórek nowotworowych.
2. Zastosowanie leczenia selektywnego na dany typ mutacji umożliwia maksymalizację korzyści klinicznej przy jednoczesnym ograniczeniu potencjalnych działań niepożądanych w porównaniu do leków o szerszym spektrum działania. Aktualnie w 1L leczenia zaawansowanego raka rdzeniastego tarczycy w Polsce dostępny jest wandetanib – inhibitor wielokinazowy – (inhibitor receptora VEGFR-2, kinazy tyrozynowych RET, kinazy tyrozynowej receptora 3. czynnika wzrostu śródbłonka). Selperkatynib to jedyny selektywny inhibitor RET zarejestrowany do stosowania w zaawansowanym raku rdzeniastym tarczycy z mutacją w genie RET. W 1L leczenia zaawansowanego raka rdzeniastego z mutacją RET nie ma aktualnie dostępu do żadnego leczenia o mechanizmie działającym selektywnie na mutacje RET.
3. Po niepowodzeniu 1L leczenia, selperkatynib jest jedyną zarejestrowaną w UE innowacyjną terapią dla pacjentów z zaawansowanym rakiem rdzeniastym z mutacją w genie RET. Chemioterapia co do zasady nie wykazuje trwałej skuteczności u pacjentów z rakiem rdzeniastym i zgodnie z wytycznymi można ją rozważyć paliatywnie w przypadku niedostępności lub nieskuteczności terapii celowanych.
4. Wartość terapii selperkatynibem została rozpoznana przez Ministerstwo Zdrowia poprzez umieszczenie go na liście Technologii Lekowych o wysokim poziomie Innowacyjności (TLI) w 2L leczenia zaawansowanego raka rdzeniastego tarczycy z mutacją w genie RET. Należy podkreślić, że aktualnie lek selperkatynib posiada rejestrację do stosowania w zaawansowanym raku rdzeniastym tarczycy bez względu na linię leczenia, a w przypadku terapii celowanych, u chorych z danym rodzajem mutacji, nie ma uzasadnienia klinicznego do odrzucania ich stosowania w czasie w późniejszych liniach leczenia.
5. Wysoką skuteczność selperkatynibu u pacjentów z zaawansowanym rakiem rdzeniastym tarczycy z mutacją w genie RET potwierdza uzyskany w badaniu wysoki i utrzymujący się odsetek odpowiedzi na leczenie przy jednoczesnym akceptowalnym profilu bezpieczeństwa: 1Linia: odpowiedź na leczenie 73%, a 2Linia: odpowiedź na leczenie 69%.
6. Ze względu na niezwykle rzadki charakter występowania zaawansowanego raka tarczycy z mutacją w genie RET, jest to niewielka i precyzyjnie określona populacja. W realnej praktyce klinicznej pacjentów z zaawansowanym rakiem rdzeniastym tarczycy z mutacją RET kwalifikujących się do leczenia celowanego może być około 26. w ramach 1Linii oraz około 14. w 2Linii.

Sebelipaza alfa jako enzymatyczna terapia zastępcza dla pacjentów z niedoborem lizosomalnej kwaśnej lipazy (LAL-D)

Choroby spichrzeniowe to grupa kilkudziesięciu metabolicznych chorób rzadkich uwarunkowanych genetycznie, u podłoża których leży defekt enzymatyczny prowadzący do gromadzenia się różnych substancji w lizosomach, co prowadzi do uszkodzenia komórek i tkanek. Stopień upośledzenia funkcji

enzymu decyduje o nasileniu objawów chorobowych, a jego typ – o rodzaju tych objawów. Do chorób spichrzeniowych należy między innymi niedobór lizosomalnej kwaśniej lipazy (LAL-D). LAL-D jest rzadką, progresywną, zagrażającą życiu chorobą wieloukładową, wywołaną defektem genetycznym powodującym znaczne zmniejszenie lub całkowity brak aktywności lizosomalnej kwaśnej lipazy. Niedobór LAL, jak większość chorób metabolicznych, jest chorobą monogenową, dziedziczy się ją autosomalnie recesywnie. W zależności od stopnia deficytu LAL wyróżnia się 2 postaci choroby: postać wczesną (dawniej zwaną chorobą Wolmana), występującą w okresie niemowlęcym, charakteryzującą się brakiem lub śladową aktywnością LAL, oraz postać późną (choroba spichrzenia estrów cholesterolu, CESD), zwykle występującą u starszych dzieci, lecz również u dzieci młodszych i dorosłych, charakteryzującą się obniżoną w różnym stopniu aktywnością LAL. Częstość występowania LAL-D szacuje się na od 1/40 tys. do 1/500 tys. osób (w zależności od postaci choroby i regionu). Eksperci szacują, iż w Polsce mamy obecnie ok. 25 chorych z LAL-D. Podkreśla się jednak niską wykrywalność LAL-D. Ze względu na duże zróżnicowanie w objawach klinicznych, rzadkość choroby i ograniczoną świadomość choroby, u wielu chorych LAL-D pozostaje nierozpoznana lub błędnie diagnozowana. Diagnostyka polega na badaniu aktywności enzymu LAL w suchej kropli krwi, w celu potwierdzenia rozpoznania wykonują się także badanie molekularnie w kierunku mutacji w genie LIPA.

Objawy kliniczne wczesnej i szybko postępującej postaci choroby pojawiają się w pierwszych tygodniach życia. Są to uporczywe wymioty, hepatosplenomegalia, prowadząca do ograniczenia możliwości oddychania z powodu mechanicznego ucisku klatki piersiowej, wzdęcia jelit, niedokrwistość, zwapniałe i powiększone nadnercza. Przebieg kliniczny choroby jest dramatyczny, prowadząc do zgonu dziecka w ciągu pierwszych 12 miesięcy życia (zwykle nawet w pierwszych 6. miesiącach). Postać późna występująca u dzieci i dorosłych charakteryzuje się łagodniejszym i wolniejszym przebiegiem. U prawie 100% pacjentów obserwuje się powiększenie wątroby, dodatkowo obserwuje się podwyższone stężenie cholesterolu całkowitego oraz LDL, obniżone stężenie frakcji HDL cholesterolu oraz podwyższoną aktywność transaminaz. Z powodu zwiększonego stężenia cholesterolu LDL i zmniejszonego stężenia HDL pojawia się miażdżycy w młodym wieku z powikłaniami sercowo-naczyniowymi. Podwyższone stężenie cholesterolu nie reaguje na leczenie statynami. U dzieci i dorosłych LAL-D charakteryzuje się także przewlekłym uszkodzeniem wątroby prowadzącym do zwłóknienia, marskości i niewydolności wątroby. Ponadto u dzieci obserwuje się zahamowany wzrost w wyniku zajęcia jelit i złego wchłaniania. W zdecydowanej większości przypadków choroba ma negatywny wpływ na funkcjonowanie wątroby. Niemal u 50% pacjentów obserwuje się postępujące zwłóknienie, marskość wątroby lub konieczność wykonania przeszczepu wątroby w ciągu 3 lat od pojawienia się pierwszych objawów klinicznych. W przypadku postaci późnej przedwczesny zgon następuje zazwyczaj w wyniku zdarzeń sercowo-naczyniowych, w tym zawału serca i udaru oraz niewydolności wątroby. Chorzy z niedoborem LAL doświadczają wpływu choroby na ich codzienne życie, w tym na zdrowie fizyczne, życie szkolne i zawodowe (zwłaszcza w zakresie opuszczonych dni w szkole/pracy) oraz ich samopoczucie psychiczne. Specyficzne objawy choroby obejmują permanentny ból (w tym ból brzucha), powiększenie wątroby i śledziony, bóle głowy, napady silnego zmęczenia. Duży wpływ choroba wywiera także na codzienną aktywność i jakość życia opiekunów. Często negatywny wpływ na pracę zawodową ma potrzeba stałej opieki nad chorym i ciągłych wizyt lekarskich. Ponadto, ze względu na rzadkie występowanie tej choroby, opiekunom i chorym często brakuje systemów wsparcia, które są normalnie dostępne dla osób doświadczających

lub opiekujących się chorymi z częściej obserwowanymi chorobami. Należy także pamiętać, że choroba wywiera ogromnie destrukcyjny wpływ na całą rodzinę w przypadku zgonu dziecka z powodu wczesnej, ciężkiej, niemowlęcej postaci LAL-D.

Podstawowym celem leczenia powinno być zaadresowanie podstawowej przyczyny choroby poprzez przywrócenie aktywności enzymatycznej wystarczającej do fizjologicznego metabolizmu lipidów. W Polsce aktualne leczenie opiera się na stosowaniu terapii wspomagających, mających na celu jedynie kontrolę objawów i leczenie powikłań choroby. Leczenie objawowe obejmuje m.in. stosowanie odpowiedniej diety, czy podawanie leków obniżających stężenie cholesterolu i lipidów, jednak podawanie leków nie zapobiega postępowi choroby. U pacjentów z LAL-D podejmowano próby przeszczepienia komórek krwiotwórczych, jednak procedura ta wiąże się z dużą chorobowością i śmiertelnością wśród pacjentów z LAL-D. W chorobach, w których występuje podwyższone stężenie cholesterolu całkowitego, frakcji LDL, trójglicerydów, stosuje się przede wszystkim statyny, jednak w przypadku LAL-D preparaty nie zapobiegają progresji choroby, nie zmniejszają ryzyka marskości wątroby i nie normalizują stężeń lipidów. W przypadku LAL-D najlepsze wyniki daje enzymatyczna terapia zastępcza. Jest to leczenie przyczynowe, z wyboru, również w innych chorobach lizosomalnych, u podłoża których leży deficyt enzymu.

Sebelipaza alfa jest pierwszą i jedyną enzymatyczną terapią zastępczą dla pacjentów z niedoborem LAL-D. Ponieważ sebelipaza alfa zastępuje brakujący enzym, wpływa na poprawę istniejących objawów, jak i minimalizuje dalsze związane z chorobą zaburzenia poprzez zatrzymanie postępu choroby. Leczenie LAL-D w przypadku niemowląt z szybko postępującą postacią choroby ma na celu przede wszystkim poprawę przeżycia. Terapia sebelipazą alfa wykazuje wysoką skuteczność w zakresie poprawy przeżycia pacjentów z LAL-D – prowadzi do zwiększenia wskaźnika przeżycia w 12. miesiącu życia do blisko 80% w porównaniu do 0% wśród nieleczonych pacjentów z naturalnym przebiegiem choroby. Jednocześnie efekt utrzymuje się w czasie - w 60 miesiącu życia wskaźnik przeżycia wynosi blisko 70%. Leczenie sebelipazą prowadzi do poprawy wzrostu, rozwoju i stanu odżywienia dzieci z LAL-D. W grupie pacjentów z deficytem LAL o późnym początku leczenie prowadzi do normalizacji objętości wątroby i śledziony i poprawy ich funkcjonowania, normalizacji aktywności aminotransferazy alaninowej, istotnej poprawy parametrów gospodarki lipidowej. Sebelipaza alfa wpływa korzystnie na metabolizm lipidów i obniża aktywności markerów uszkodzenia wątroby. Sebelipaza alfa stanowi odpowiedź na niezaspokojoną potrzebę medyczną wśród pacjentów z niedoborem LAL. To jedyna dostępna terapia, która adresuje przyczynę choroby poprzez przywrócenie aktywności enzymatycznej wystarczającej do fizjologicznego metabolizmu lipidów. Sebelipaza alfa w przypadku wczesnej postaci choroby może spowalniać postęp choroby Wolmana, przez co wydłużać przeżycie w tej grupie pacjentów.

Podsumowując:

1. LAL-D jest ultrarazadką, progresywną, zagrażającą życiu chorobą wieloukładową, wywołaną defektem genetycznym powodującym znaczne zmniejszenie lub całkowity brak aktywności lizosomalnej kwaśnej lipazy.
2. W zależności od stopnia deficytu LAL wyróżnia się 2 postaci choroby: postać wczesną (dawniej zwaną chorobą Wolmana), występującą w okresie niemowlęcym oraz postać późną, występującą u dzieci i dorosłych.

3. Przebieg kliniczny wczesnej postaci choroby jest dramatyczny, prowadząc do zgonu dziecka w ciągu pierwszych 12. miesięcy życia. W przypadku postaci późnej LAL-D może charakteryzować się zaburzeniami gospodarki lipidowej prowadząc do miażdżycy w młodym wieku z powikłaniami sercowo-naczyniowymi. Dodatkowo obserwuje się postępujące zwłóknienie, marskość wątroby lub konieczność wykonania przeszczepu wątroby. U dzieci obserwuje się zahamowany wzrost w wyniku zajęcia jelit i złego wchłaniania.
4. Sebelipaza alfa jest pierwszą i jedyną enzymatyczną terapią zastępczą dla pacjentów z niedoborem LAL-D, stanowiącą odpowiedź na niezaspokojoną potrzebę medyczną wśród tych pacjentów. To jedyna dostępna terapia, która adresuje przyczynę choroby poprzez przywrócenie aktywności enzymatycznej wpływa na poprawę istniejących objawów, jak i minimalizuje dalsze związane z chorobą zaburzenia poprzez zatrzymanie postępu choroby.
5. Sebelipaza alfa w przypadku wczesnej postaci choroby może spowalniać postęp choroby Wolmana, przez co wydłużać przeżycie w tej grupie pacjentów.

Olipudaza alfa w leczeniu objawów niedoboru kwaśnej sfingomielinazy typu A/B lub B, niezwiązanych z ośrodkowym układem nerwowym

Niedobór kwaśnej sfingomielinazy (ang. Acid Sphingomyelinase Deficiency, ASMD) jest rzadką, genetyczną, postępującą i zagrażającą życiu chorobą. ASMD była znana kiedyś, jako choroba Niemann-Picka (NPC) typu A, A/B i B, ale stara nomenklatura powinna ulec zmianie. ASMD jest chorobą wieloukładową i wielonarządową. O ASMD mówimy wtedy, gdy w organizmie enzym przeznaczony do rozkładania substancji tłuszczowych zwanych lipidami, jest uszkodzony lub występuje jego niedobór. W konsekwencji prowadzi do gromadzenia się lipidów, a w rezultacie do uszkodzenia wielu narządów. Efektem są zaburzenia funkcji narządów oraz stany zapalne będące następstwem powikłań związanych z następującymi narządami: śledzioną, wątrobą i płucami oraz układami: nerwowym, naczyniowym i kostnym. Jednym z najczęściej występujących objawów na początku choroby AMSD typu A/B i B jest hepatosplenomegalia, czyli powiększenie wątroby i śledziony, co prowadzi do zaburzeń ich funkcji. Na AMSD chorują dzieci, młodzież i dorośli. U pacjentów z ASMD typu A/B może dochodzić do znacznego zajęcia struktur neurologicznych, w tym postępujących zmian neurologicznych w dzieciństwie (wiek 2-7 lat), lecz bez ciężkich zmian neurodegeneracyjnych typowych dla ASMD typu A. ASMD typu B to przewlekła postępująca choroba wieloukładowa z niewielkim stopniem zajęcia struktur neurologicznych lub jego brakiem²². Objawy mogą nie być wystarczająco nasilone, aby wywołać podejrzenia kliniczne i doprowadzić do rozpoznania. Ciężkie i postępujące uszkodzenia głównych narządów mogą prowadzić do utrzymujących się i zagrażających życiu chorób. ASMD ma szereg tych samych objawów klinicznych co znana i leczona od wielu lat choroba Gauchera. Diagnostyka ASMD powinna obejmować chorobę Gauchera. Pacjenci z ASMD mogą być obecni wśród pacjentów z podejrzeniem choroby Gauchera. Brak wiedzy na temat choroby to również brak wiedzy na temat możliwości jej nowoczesnego leczenia, dlatego niezbędne jest zwrócenie uwagi na to,

²² McGovern MM, et al. Orphanet J Rare Dis 2017;12(1):41. McGovern MM, et al. Genet Med 2017;19(9):967–74.

że ASMD typu B i A/B można już skutecznie leczyć i czerpać ogromne korzyści wynikające z zastosowania terapii wśród pacjentów.

Olipudaza alfa została zarejestrowana w Unii Europejskiej 24 czerwca 2022 r., do stosowania u dzieci i młodzieży oraz dorosłych jako pierwsze enzymatyczna terapia zastępcza w leczeniu objawów niedoboru kwaśnej sfingomielinazy (ang. Acid Sphingomyelinase Deficiency, ASMD) typu A/B lub B, niezwiązanych z ośrodkowym układem nerwowym (OUN).²³ Olipudaza alfa jest rekombinowaną ludzką kwaśną sfingomielinazą, która zmniejsza nagromadzenie sfingomieliny (SM) w narządach u pacjentów z niedoborem kwaśnej sfingomielinazy (ASMD). W procesie rejestracji w Unii Europejskiej olipudaza alfa otrzymała status leku sierocego, a w procesie rejestracji w USA – status terapii przełomowej FDA.²⁴

Trientylna w leczeniu choroby Wilsona

Choroba Wilsona jest rzadką chorobą genetyczną, która polega na nadmiernym gromadzeniu się miedzi w organizmie. Miedź, w nieco większych ilościach niż potrzebuje organizm do prawidłowego funkcjonowania, dostaje się do naszego organizmu z pożywieniem, które jemy. U zdrowych osób wątroba przetwarza niezbędną ilość miedzi, a jej nadmiar wydalą do żółci, która jest następnie usuwana z organizmu wraz z kałem. Organizm osoby dotkniętej chorobą Wilsona nie jest w stanie skutecznie transportować miedzi w organizmie ani usuwać nadmiaru miedzi. Dochodzi do stopniowej w czasie akumulacji miedzi z diety, ponieważ bez skutecznego leczenia miedź odkłada się w tkankach organizmu, w tym w wątrobie i ośrodkowym układzie nerwowym. Choroba Wilsona jest autosomalnym recesywnym zaburzeniem genetycznym, co oznacza, że aby zachorować trzeba odziedziczyć 2 zmutowane geny, po jednym od każdego rodzica. Osoba dziedzicząca tylko jedną mutację od tylko jednego rodzica jest nosicielem choroby, bezobjawowym. Istnieje wiele różnych mutacji związanych z rozwojem choroby Wilsona, ale wszystkie wpływają na gen na chromosomie 13, który koduje białko ATP7B. Białko ATP7B jest odpowiedzialne za zapewnienie bezpiecznego transportu miedzi w tkankach, a także za usuwanie nadmiaru miedzi z organizmu. Szacuje się że w populacji światowej 1 osoba na 30 000 ma mutację genetyczną, która wpływa na mechanizmy transportu miedzi powodujące chorobę Wilsona. Jest rozpoznawana zwykle pomiędzy 5. a 35. rokiem życia. Młodsze osoby mogą nie wykazywać żadnych objawów, podczas gdy osoby starsze częściej mają problemy neurologiczne, a także zaburzenia czynności wątroby. Coraz powszechniejsze staje się zdiagnozowanie choroby za pomocą badań przesiewowych, zwłaszcza jeśli w rodzinie występuje choroba Wilsona.

Zazwyczaj najpierw atakowana jest wątroba. Jeśli choroba Wilsona nie zostanie zdiagnozowana i leczona, miedź może gromadzić się i uszkadzać także inne narządy w organizmie. Np. niektórzy pacjenci będą mieli problemy z układem nerwowym bez widocznych objawów uszkodzenia wątroby, u innych pacjentów choroba Wilsona może przebiegać bezobjawowo, ze stosunkowo niewielkimi nieprawidłowościami biochemicznymi, a u jeszcze innych mogą być wyraźne objawy przewlekłego i/lub ciężkiego uszkodzenia wątroby, np.: osłabienie, uczucie zmęczenia, utrata apetytu, mdłości, wymioty,

²³ https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/xenpozyme-epar-product-information_pl.pdf

²⁴ <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-approves-first-treatment-acid-sphingomyelinase-deficiency-rare-genetic-disease>

swędzenie, utrata masy ciała, skurcze mięśni, ból i wzdęcia spowodowane płynem gromadzącym się w jamie brzusznej, obrzęki (zwykle nóg, stóp lub kostek, a rzadziej rąk lub twarzy), pajęczki naczyniowe, żółtaczka. Możliwe wyniki lekarskich badań diagnostycznych: wysoka aktywność aminotransferaz w surowicy (transaminaza asparaginowa, transaminaza alaninowa), hepatomegalia (powiększenie wątroby), splenomegalia (powiększenie śledziony), stłuszczenie wątroby, ostre zapalenie wątroby, które może wywołać gorączkę i żółtaczkę (zażółcenie skóry i oczu), objawy autoimmunologicznego zapalenia wątroby, marskość wątroby, ostra niewydolność wątroby. Nagromadzenie miedzi w układzie nerwowym może prowadzić do utraty zdolności układu nerwowego do kontrolowania mięśni, w wyniku czego pacjenci wykonują nieprawidłowe, mimowolne ruchy. Mogą również pojawić się problemy natury psychicznej, takie jak zmiany w zachowaniu, osobowości, a u dzieci nieoczekiwane pogorszenie wyników w nauce. Chociaż zwykle jako pierwsze występują objawy ze strony wątroby u części chorych dominują problemy z układem nerwowym bez wyraźnych objawów wątrobowych. Objawy neurologiczne mogą obejmować: drżenie lub niekontrolowane ruchy, problemy z koordynacją ruchową, sztywność mięśni, problemy z mową, ślinienie się lub trudności w połykaniu, migreny, problemy ze snem, napady padaczkowe. Zmieniona funkcja mózgu spowodowana nadmiarem miedzi w ośrodkowym układzie nerwowym może również prowadzić do zmian nastroju lub zachowania. Możliwe objawy: zmiany osobowości, depresja, lęk lub nadmierna nerwowość, psychoza, czyli utrata kontaktu z rzeczywistością. Nagromadzenie miedzi w organizmie może również skutkować następującymi objawami: pierścienie Kaysera-Fleischera – rdzawobrazowe pierścienie wokół krawędzi tęczówki (kolorowa część oka) oraz na brzegu rogówki. Są one prawie zawsze obecne u osób z neurologicznymi objawami choroby Wilsona, ale ma je tylko około 40%-66% osób z objawami wątroby. Anemia – organizm ma mniej czerwonych krwinek niż normalnie, co zmniejsza ilość tlenu docierającego do komórek organizmu. Artretyzm – ból lub obrzęk w 1 lub więcej stawach. Wysoki poziom aminokwasów, białka, kwasu moczowego i węglowodanów w moczu. Niska liczba płytek krwi lub białych krwinek. Osteoporoza – kości stają się mniej gęste i bardziej podatne na złamania. Zaćma słonecznikowa – zmętnienie w kształcie słonecznika nad soczewką oka, które zwykle nie przeszkadza w widzeniu. Lunuale cerueae – niebieski kolor pojawiający się u nasady paznokci. Problemy sercowe. Problemy z trzustką. Zmniejszona czynność tarczycy. Zaburzenia miesiączkowania (nieregularne miesiączki), niepłodność i mnogie poronienia. W diagnostyce choroby Wilsona należy brać pod uwagę objawy choroby, wyniki badania lekarskiego i testów laboratoryjnych. Niektóre objawy, takie jak pierścienie Kaysera-Fleischera wystarczą do postawienia diagnozy, gdy występują razem z zaburzeniami wątroby i objawami neurologicznymi. Zwykle jednak potrzebne są badania krwi i ewentualnie biopsji wątroby w celu potwierdzenia diagnozy. Testy genetyczne pod kątem mutacji ATP7B są pomocne w diagnozowaniu choroby Wilsona i często są wykorzystywane do identyfikacji członków rodziny, którzy mogą mieć chorobę Wilsona pomimo braku jakichkolwiek objawów lub mogą być nosicielami choroby Wilsona.

W farmakoterapii choroby Wilsona stosowane są środki chelatujące i cynk. Leki chelatujące (trientyna lub d-penicylamina) usuwają miedź z tkanek, narządów i krwiobiegu poprzez ściśle wiązanie się z miedzią. Kompleks miedź-chelator jest następnie usuwany z organizmu z moczem. Natomiast cynk blokuje wchłanianie miedzi z pokarmu w przewodzie pokarmowym ale nie pomaga usunąć nadmiaru miedzi, jeśli już została wchłonięta. Leczenie prowadzi się przez całe życie. O wyborze terapii decyduje lekarz i należy stosować się do jego zaleceń. Miedź dostaje się do organizmu poprzez żywność, którą

jemy i wodę, którą pijemy, co jest ważne, ponieważ nasz organizm potrzebuje miedzi do funkcjonowania. Jednakże, gdy organizm pacjentów nie może pozbyć się nadmiaru miedzi, ważne jest, aby unikać pokarmów o wysokiej zawartości miedzi, takich jak skorupiaki, orzechy, czekolada, grzyby, podroby (wątróbka, flaczki). Osoby z chorobą Wilsona powinny również unikać używania miedzianych pojemników do gotowania, podawania lub przechowywania żywności. Nawet woda z kranu, która przepływa przez miedziane rury lub pochodzi ze studni, może zawierać więcej miedzi. Należy uważać na suplementy diety lub preparaty ziołowe i upewnić się, że nie będą wchodzić w interakcje z lekami lub nie pogorszą problemów z wątrobą. Przed przyjęciem multiwitaminy warto porozmawiać z lekarzem, aby zalecił takie, które nie zawiera miedzi. Suplementy mineralne mogą blokować wchłanianie leków chelatujących stosowanych w leczeniu choroby Wilsona. Na przykład, stosując suplementy żelaza (np. z powodu anemii przy zbyt niskim poziomie żelaza) suplement musi być przyjmowany oddzielnie od leku chelatującego. Warto zapoznać się z informacjami dołączonymi do wszystkich leków i postępować zgodnie z zaleceniami lekarza, aby uniknąć potencjalnych, szkodliwych interakcji. Kobiety z chorobą Wilsona, które są w ciąży lub planują zajść w ciążę, przed przepisaniem witamin prenatalnych powinny poprosić położniczkę o skonsultowanie się ze specjalistą choroby Wilsona.

Choroba Wilsona (WD) jest śmiertelna i prowadzi do przedwczesnego zgonu, jeśli nie jest skutecznie leczona. Po zdiagnozowaniu i wprowadzeniu leczenia osoby z dobrze prowadzoną chorobą Wilsona mogą spodziewać się normalnej długości życia. Im wcześniej zostanie postawiona diagnoza i wprowadzone leczenie tym lepiej. W Polsce leczenie choroby Wilsona bardzo często rozpoczyna się od cynku, który zmniejsza wchłanianie miedzi z jelit, ale nie pomaga usuwać z organizmu nadmiaru miedzi, która jest w organizmie. Takie postępowanie jest bardzo odmienne od ogólnoswiatowych i europejskich trendów, gdzie pacjenci najczęściej w pierwszej kolejności otrzymują leki chelatujące (czyli pomagające usunąć miedź z organizmu dpenicylamina i trientyna), bo tak też mówią zalecenia i wytyczne. Tu Polska wyróżnia się na tle światowym. Ośrodki kliniczne stosują leki najtańsze, które ich najmniej obciążą finansowo. W przypadku chorób rzadkich częstą praktyką jest tworzenie ośrodków referencyjnych, w których pod opieką jest większość pacjentów (np. w Polsce są to CZD, IPIN). Taki ośrodek ma duże doświadczenie w danej chorobie (i dzięki temu że pacjentów jest więcej, może prowadzić badania kliniczne). W Polsce z niewiadomych przyczyn zbyt rzadko stwierdza się nietolerancję pierwszej linii leczenia (depenicylamina lub cynkiem). W innych krajach znacznie częściej sięga się po trientynę, gdy depenicylamina okazuje się zbyt toksyczna i źle tolerowana. W Polsce, jak dotąd pacjenci z chorobą Wilsona zwykle trafiali do dwóch ośrodków - dzieci do Centrum Zdrowia Dziecka, a dorośli do Instytutu Psychiatrii i Neurologii, co z pozoru mogłoby wydawać się bardzo dobrym rozwiązaniem. Wątpliwości budzi fakt, że dorosłymi pacjentami z chorobą, która dotyka różnych narządów, a głównie wątroby, zajmują się neurologi, a nie hepatolodzy czy gastroenterolodzy. W przypadku pacjenta z zaburzeniami wątroby bez objawów neurologicznych (albo występującymi razem z objawami wątrobowymi i neurologicznymi) uzasadniona byłaby stała opieka hepatologa lub gastroenterologa, dla których wątroba jest w centrum zainteresowania (i tylko dodatkowo konsultacje u neurologa). Od września 2021 r. trientyna jest refundowana w ramach programu lekowego pt. Leczenie pacjentów z chorobą Wilsona (ICD-10: E83.0), we wskazaniu: terapia choroby Wilsona po stwierdzonej nietolerancji leczenia D-penicylamina i siarczanem cynku u pacjentów powyżej 5 roku życia. Oddziały gastroenterologiczne i hepatologiczne w Polsce, które

zajmują się chorobą Wilsona to m. in.: Oddział Kliniczny Gastroenterologii Ogólnej i Onkologicznej Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego im. Norberta Barlickiego w Łodzi; Klinika Gastroenterologii i Hepatologii Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego im. Jana Mikulicza-Radeckiego we Wrocławiu, Klinika Gastroenterologii i Hepatologii Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach; Oddział Kliniczny Gastroenterologii i Hepatologii Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie oraz Klinika Hepatologii i Chorób Wewnętrznych Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Oddział Pediatrii Szpitala św. Wojciecha w Gdańsku.

W chorobie Wilsona w Polsce istnieje potrzeba opracowania i wdrożenia ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej. Pozwoli to na szybszą diagnozę i wdrożenie optymalnego dla pacjenta leczenia, co przełoży się na lepsze rokowania, a co za tym idzie większe szanse na samodzielne życie chorego oraz monitorowanie leczenia. Ścieżki diagnostyczno-terapeutyczne, znane są również, jako ścieżki opieki, ścieżki opieki zintegrowanej, ścieżki opieki klinicznej lub mapy opieki/zdrowotne, są wykorzystywane do systematycznego planowania i opieki skoncentrowanej na pacjencie. Ścieżka opieki jest złożoną interwencją mającą na celu wspólne podejmowanie decyzji i organizację procesów opieki nad ściśle określoną grupą pacjentów w ściśle określonym czasie. Definiowanie cech ścieżek opieki obejmuje m.in.: wyraźne określenie celów i kluczowych elementów opieki; koordynacja procesu opieki poprzez koordynację ról wielodyscyplinarnego zespołu opiekuńczego, pacjentów i ich bliskich; dokumentowanie, monitorowanie oraz określenie odpowiednich zasobów. Celem jest poprawa jakości opieki w całym kontinuum poprzez (...) promowanie bezpieczeństwa pacjentów, zwiększanie zadowolenia pacjentów i optymalizację wykorzystania zasobów”.²⁵

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

²⁵ Vanhaecht, K., De Witte, K. Sermeus, W. (2007). Wpływ ścieżek klinicznych na organizację procesów opieki. Rozprawa doktorska KULeuven, 154pp, Katholieke Universiteit Leuven.

<https://e-p-a.org/care-pathways/>

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.

Kaplacyzumab w terapii nabytej zakrzepowej plamicy małopłytkowej (aTTP)

Nabyta zakrzepowa plamica małopłytkowa (aTTP) to niezwykle rzadkie schorzenie hematologiczne o podłożu autoimmunologicznym. Choroba ta, nazywana również zespołem Moschcowitza, należy do grupy skaz krwotocznych małopłytkowych. Jej niespecyficzne objawy zazwyczaj pojawiają się nagle, a brak rozpoznania i co za tym idzie, wdrożenia leczenia, w większości przypadków prowadzi do zgonu pacjenta. Szacuje się, że może to dotyczyć nawet 80-90 proc. przypadków. Nabyta postać zakrzepowej plamicy małopłytkowej występuje głównie u pacjentów dorosłych i wynika z blokowania funkcji metaloproteinazy (ADAMT13) przez autoprzeciwciała. Na nabytą zakrzepową plamicę małopłytkową chorują młodzi, zdrowi ludzie. Co roku w Polsce diagnozuje się około 30 przypadków tej choroby. Najwięcej odnotowuje się osób młodych (w wieku 30 a 40 lat), nieco częściej chorują kobiety. Przyczyny choroby nie są do końca znane, ale u jej podłoża leżą choroby tkanki łącznej, jak np. toczeń rumieniowy czy reumatoidalne zapalenie stawów, zakażenia np. HIV, CMV, otyłość, a w przypadku niektórych kobiet ciąża. Czynnikiem sprzyjającym wystąpieniu epizodów choroby mogą być także niektóre procedury medyczne, takie jak przeszczep komórek macierzystych krwi lub przeszczep szpiku kostnego, a także przyjmowanie niektórych leków. Przebieg choroby jest zwykle bardzo dynamiczny, a stan chorego pogarsza się bardzo gwałtownie. Choroba może się rozpocząć gorączką, następnie dochodzi do niedokrwienego uszkodzenia narządów wewnętrznych i pojawiają się objawy związane z wystąpieniem epizodu aTTP/iTTP, które wynikają z niedokrwienego uszkodzenia narządów: mózgu, nerek, serca lub płuc. Są to zazwyczaj: bóle głowy, splątanie, zaburzenia widzenia, niedowłady, drgawki, zaburzenia rytmu serca, niewydolność oddechu. Eksperci wskazują, że wystąpienie epizodu aTTP/iTTP może stanowić poważne zagrożenie dla życia pacjenta. Powodem są pojawiające

się w tej chorobie zjawiska dużego niedokrwienia i uszkodzenia narządów takich jak: mózg, serce, płuca czy nerki. Dlatego właściwe i wczesne rozpoznanie zakrzepowej plamicy małopłytkowej, pozwala na szybkie podjęcie właściwych kroków związanych z leczeniem i uratowaniem życia pacjenta. Rozpoznanie choroby i właściwe określenie jej postaci (wrodzonej od nabytej) możliwe jest jedynie na podstawie wyników aktywności metaloproteiny ADAMST13, który dokonuje się za pomocą specjalnego testu na oznaczenie aktywności tego enzymu, a rozpoznanie choroby stwierdza się na podstawie triady objawów: małopłytkowości, niedokrwistości hemolitycznej i niedokrwiennego uszkodzenia narządów. Choroba jest przyczyną nagłych, uciążliwych objawów i prowadzi do znacznego organicznego codziennego życia. Jej rozpoznanie wiąże się ze znacznym obciążeniem psychicznym, jak również ekonomicznym dla młodych osób, które z dnia na dzień muszą wyłączyć się z dotychczasowego, aktywnego życia zawodowego. Wystąpienie epizodu aTTP/iTTP stanowi poważne zagrożenie życia, a także wiąże się z pogorszeniem jakości życia, w większości młodych i do momentu epizodu choroby, zupełnie zdrowych osób. Nawet w przypadku szybkiego rozpoznania i zastosowanie dostępnego obecnie leczenia po kilku dniach lub tygodniach leczenia, u około 30% pacjentów dojdzie do nawrotu choroby. Obecnie dostępne opcje leczenia pacjentów z aTTP/iTTP wiążą się z dużym obciążeniem dla chorych, którzy muszą znosić długie i męczące cykle wymiany osocza. Dlatego też obecnie wyzwaniem jest wprowadzanie nowej opcji terapeutycznej, która pozwala zmniejszyć liczbę obciążających pacjentów plazmaferez, a przede wszystkim ograniczyć ilość epizodów choroby. Przełomową opcją terapeutyczną w leczeniu nabytej postaci choroby (aTTP/iTTP) jest terapia biologiczna przeciwciałem monoklonalnym – stosowana jako uzupełnienie terapii standardowej (PEX + immunosupresja), która uniemożliwia adhezję płytek krwi pobudzaną przez ultra wielki czynnik von Willebranda (a w konsekwencji powstawanie zakrzepów). Kaplacyzumab został zarejestrowany w Unii Europejskiej w sierpniu 2018 r. i jest wskazany do stosowania w leczeniu osób dorosłych i młodzieży w wieku 12 lat i starszej, o masie ciała co najmniej 40 kg, podczas epizodu nabytej zakrzepowej plamicy małopłytkowej (ang. acquired thrombotic thrombocytopenic purpura, aTTP) w połączeniu z wymianą osocza i immunosupresją. Kluczowe w zrozumieniu problemów pacjentów dotkniętych chorobą jest edukacja i dostarczenie wiedzy na jej temat, szczególnie tam gdzie czas diagnozy odgrywa znaczną rolę (np. izby przyjęć, lekarze specjaliści). Dlatego też, z organizacji pacjentów w 2020 roku ruszyła pierwsza informacyjna kampania, „aTTP. Liczy się każda godzina” która ma zwrócić uwagę na tę mało znaną chorobę i najważniejsze problemy polskich pacjentów ze zdiagnozowanym aTTP. W ramach kampanii, we współpracy z prof. Grzegorzem W. Basakiem powstała także karta pacjenta z aTTP/iTTP, która ma pomóc osobom chorym trafiającym do szpitala na szybką i właściwą interwencję medyczną. Kartę mogą zamawiać pacjenci bezpłatnie poprzez wysłanie specjalnego zgłoszenia na Grupie Wsparcia. Widząc potrzeby: wsparcia, edukacji i integracji pacjentów z tą rzadką chorobą krwi w styczniu tego roku z inicjatywy pacjentów powołano do życia Grupę Wsparcia: Zakrzepowa plamica małopłytkowa (TTP) – choroba nasza i naszych bliskich, której celem jest wymiana informacji, poszerzanie wiedzy na temat choroby, nowoczesnego leczenia, podniesienie jakości życia pacjentów z aTTP/iTTP, a przede wszystkim wzajemne wsparcie.

6. 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 *continous improvement* – ciągłej poprawy jako głównego elementu zarządzania przez jakość.

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

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

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

Wydatki na leki powinny rosnąć wraz z wydatkami publicznymi na ochronę zdrowia i stanowić co najmniej 17% całego budżetu przeznaczanego na świadczenia gwarantowane. Procedura refundacyjna powinna być przejrzysta i odbywać się tak sprawnie by zapewnić pacjentom możliwie najszybszy dostęp do leków. Konieczne jest wprowadzenie szybkiej ścieżki refundacyjnej dla terapii stanowiących jedyny ratunek w stanach bezpośrednio zagrażających życiu i zapobiegających poważnym powikłaniom chorób przewlekłych oraz określenie jakich terapii to dotyczy i wskazanie kryteriów oraz zasady ich typowania. Jesteśmy za automatyczną refundacją danego leku w ciągu 6 miesięcy od uzyskania pozytywnej oceny AOTMiT i poszerzeniem wskazań refundacyjnych zgodnie z ChPL produktu i aktualną wiedzą medyczną, przy jednoczesnym, szerszym wykorzystaniu instrumentów dzielenia ryzyka w korelacji z dowodami skuteczności terapii. W gestii Ministra Zdrowia powinna pozostać kwestia ustalenia progu refundacji. Refundacją powinny być obejmowane leki, których miesięczny koszt stosowania, w typowej dawce przekraczałby 20 zł. W trosce o budżet państwa

konieczne jest tworzenie rejestrów pacjentów i dokonywanie oceny jakości terapii finansowanych ze środków publicznych.

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

Jesteśmy za wprowadzeniem ustawowego wymogu uwzględniania kosztów pośrednich i społecznych związanych z decyzjami refundacyjnymi dla wskazanej przez ekspertów grupy chorób przewlekłych i powszechnych, w tym chorób rzadkich i ultrarzadkich. Wprowadzenie analizy kosztów pośrednich pozwoli przeznaczyć środki publiczne na terapie, które przynoszą najlepsze efekty zdrowotne i pomagają 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 przykładać 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 polisy 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.).

7. 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 rozważdze”.
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 zbiierz 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 wypowiedane do pacjenta słowa i nigdy nie odbieraj mu nadziei, mając przede wszystkim pokorę do własnej wiedzy niezależnie od stopnia swoich kwalifikacji, zajmowanego stanowiska czy też posiadanego tytułu naukowego.
6. Pełniąc swoją niełatwą misję lekarską, bądź cierpliwy, nie zapominaj o dobrych i ciepłych słowach, nie obrażaj się i nie gniewaj na pacjenta, a swoją postawą i działaniem zaświadcza

o zbieżności swoich celów z celami pacjenta stosownie do jego potrzeb, oczekiwań i życzeń oraz zgodnie z jego wolą, światopoglądem i filozofią życia.

7. Traktuj zawsze pacjenta podmiotowo w sposób holistyczny, nie oddzielając jego części fizycznej od psychicznej i duchowej, bowiem stanowią one jedną nierozdzielalną całość.

KONTAKT:

Anna Jasińska - rzecznik Medycznej Racji Stanu, tel. 734 439 122, e-mail: jasinska@greencomm.pl

Grażyna Mierzejewska - ekspert Medycznej Racji Stanu, tel. 734 437 337, e-mail: mierzejewska@greencomm.pl

PARTNERZY/SPONSORZY:

