



Honorowy Patronat Ks. Kardynała Kazimierza Nycza

## Wartość – zdrowie

### Debata Medycznej Racji Stanu

22 czerwca 2023, godz. 11.00 – 15.45

Pałac Staszica, Sala Okrągłego Stołu, Warszawa, ul. Nowy Świat 72  
(tryb hybrydowy)

### Informacja prasowa

Wg WHO, zdrowie, „to stan pełnego fizycznego, psychicznego i społecznego dobrostanu, a nie tylko brak choroby lub kalectwa. Korzystanie z najwyższego osiągalnego poziomu zdrowia jest jednym z podstawowych praw każdego człowieka bez względu na rasę, religię, przekonania polityczne, sytuację ekonomiczną czy społeczną”. Zdrowie wszystkich narodów ma fundamentalne znaczenie dla osiągnięcia pokoju i bezpieczeństwa i zależy od najpełniejszej współpracy jednostek i państw. Osiągnięcia każdego państwa w promocji i ochronie zdrowia mają wartość dla wszystkich. Rządy ponoszą odpowiedzialność za zdrowie swoich narodów, którą można spełnić jedynie poprzez zapewnienie odpowiednich środków zdrowotnych i społecznych.<sup>1</sup>

Zdrowie jest jednym z głównych priorytetów Komisji Europejskiej. Aby wesprzeć opiekę zdrowotną w państwach członkowskich Unii Europejskiej (UE), polityki i działania UE w zakresie zdrowia publicznego mają na celu: Ochronę i poprawę zdrowia obywateli; Wspieranie modernizacji systemów i infrastruktury opieki

---

<sup>1</sup> Constitution of the World Health Organization. 1946 <https://www.who.int/about/governance/constitution> <sup>2</sup> The value of health data and its role in Europe. 2022 <https://data.europa.eu/en/publications/datastories/valuehealth-data-and-its-role-europe>

zdrowotnej; Poprawę odporności europejskich systemów opieki zdrowotnej; Wyposażenie krajów UE, aby lepiej zapobiegały przyszłym pandemiom i reagowały na nie.<sup>2</sup>

Europejskie wartości zdrowotne, to charakterystyczny zestaw przekonań dotyczących praw i obowiązków zdrowotnych, które odzwierciedlają europejską historię i tożsamość. Artykuł 6 Traktatu o Unii Europejskiej stanowi, że Unia „opiera się na zasadach wolności, demokracji, poszanowania praw człowieka i podstawowych wolności oraz państwa prawnego, które to zasady są wspólne dla państw członkowskich”. „Wspólnota Europejska ma na celu nie tylko zapewnienie dobrze funkcjonującego rynku wewnętrznego

---

towarów, kapitału i usług, ale także wspiera sprawiedliwość społeczną i poszanowanie godności człowieka, dlatego też jej działania wewnętrzne i zewnętrzne powinny dążyć do wspierania tych wartości. Jest to szczególnie ważne w dziedzinie zdrowia, która jest kluczowym elementem dobrostanu jednostki i społeczeństwa. Podejście oparte na prawach człowieka ma fundamentalne znaczenie dla europejskich wartości w zakresie zdrowia: „W odniesieniu do zdrowia podejście oparte na prawach oznacza uwzględnianie norm i zasad praw człowieka w projektowaniu, wdrażaniu, monitorowaniu i ocenie polityk i programów związanych ze zdrowiem. Obejmują one godność ludzką, zwrócenie uwagi na potrzeby i prawa grup szczególnie wrażliwych oraz nacisk na zapewnienie powszechnego dostępu do systemów opieki zdrowotnej. Zasada równości i wolności od dyskryminacji ma kluczowe znaczenie, w tym dyskryminację ze względu na płeć i role płciowe”.<sup>2</sup>

Program pt. „EU4Health programme 2021-2027 – a vision for a healthier European Union” został przyjęty w odpowiedzi na pandemię COVID-19 oraz w celu wzmocnienia gotowości na wypadek kryzysu w UE. Pandemia uwydatniła kruchość krajowych systemów opieki zdrowotnej. Program EU4Health przyczyni się do sprostania długoterminowym wyzwaniom zdrowotnym poprzez stworzenie silniejszych, bardziej odpornych i łatwiej dostępnych systemów opieki zdrowotnej. Wg Komisji Europejskiej zdrowie to inwestycja, a dzięki budżetowi program EU4Health zapewnia wsparcie finansowe UE w dziedzinie zdrowia. EU4Health jest jasnym przesłaniem, że zdrowie publiczne jest dla UE priorytetem i jest jednym z głównych instrumentów wytyczających drogę do Europejskiej Unii Zdrowotnej.<sup>4</sup>

Komisja Europejska dąży do utworzenia Europejskiej Unii Zdrowotnej, w ramach której wszystkie kraje Unii Europejskiej (UE) mogłyby przygotowywać się na ewentualne kryzysy zdrowotne i wspólnie na nie reagować, bez problemu pozyskiwać niedrogie i innowacyjne produkty medyczne oraz wspólnie doskonalić metody zapobiegania, leczenia i opieki w przypadku chorób takich jak choroby nowotworowe. Europejska Unia Zdrowotna oznacza: Lepszy poziom ochrony zdrowia naszych obywateli; Większą gotowość UE i krajów członkowskich do zapobiegania ewentualnym pandemiom w przyszłości i do reagowania na nie; Solidniejsze systemy opieki zdrowotnej w Europie. Najważniejsze inicjatywy w ramach Europejskiej Unii Zdrowotnej, to: Gotowość na wypadek sytuacji kryzysowej; Rozporządzenie w sprawie poważnych transgranicznych zagrożeń zdrowia; Nowe kompetencje Europejskiego Centrum ds. Zapobiegania i Kontroli Chorób (ECCD) i Europejskiej Agencji Leków (EMA); Urząd ds. Gotowości i Reagowania na Stany Zagrożenia Zdrowia (HERA); Strategia farmaceutyczna; Europejska przestrzeń danych dotyczących zdrowia; Europejski plan walki z rakiem; Sprawozdanie pt. „Stan gotowości zdrowotnej 2022”; Globalne bezpieczeństwo zdrowotne; Strategia pt. „Globalna strategia zdrowotna Unii Europejskiej 2022-2030”; Strategia pt. „Global Gateway 2022-2027”.<sup>5</sup>

Wszystkie systemy opieki zdrowotnej w Unii Europejskiej znajdują się obecnie pod presją, aby mądrze i wydajnie wydawać swoje zasoby, których zaczyna brakować. W raporcie OECD pt. „Tackling Wasteful Spending on Health” z 2017 r. przedstawiono alarmujące dane dotyczące marnowanych zasobów w opiece

---

<sup>2</sup> European health values. <https://globalhealthurope.org/values/european-health-values/><sup>4</sup>

EU4Health programme 2021-2027 – a vision for a healthier European Union. 2021

[https://health.ec.europa.eu/funding/eu4health-programme-2021-2027-vision-healthier-european-union\\_en](https://health.ec.europa.eu/funding/eu4health-programme-2021-2027-vision-healthier-european-union_en)<sup>5</sup>

European Health Union. [https://commission.europa.eu/strategy-and-policy/priorities-2019-2024/promoting-oureuropean-way-life/european-health-union\\_pl](https://commission.europa.eu/strategy-and-policy/priorities-2019-2024/promoting-oureuropean-way-life/european-health-union_pl)

zdrowotnej, szacowanych od 10% do nawet 34% wydatków.<sup>3</sup> Należy więc wprowadzać w życie strategie zwiększania opłacalności i wydajności usług opieki zdrowotnej. Coraz częściej mówi się o koncepcji Opieki Zdrowotnej Opartej na Wartościach (ang. Value Based Health Care, VBHC), jako idei poprawy alokacji

---

zasobów.<sup>4</sup> Opieka zdrowotna oparta na wartości, poszerza aktualnie stosowane podejście w medycynie opartej na dowodach naukowych (ang. Evidence Based Medicine, EBM) o uwzględnienie w analizie kosztów rzeczywistych korzyści dostarczanej pacjentom. Idea rozumienia wartości w opiece zdrowotnej, jako połączenia wyników z kosztami została spopularyzowana w 2006 r. przez Michaela Portera i Elizabeth Teisberg w książce „Redefining Health Care”. Wartość zaproponowana przez autorów ma wymiar ekonomiczny i definiowana jest, jako iloraz uzyskanych (istotnych z perspektywy pacjenta) wyników zdrowotnych do kosztów uzyskania takiego wyniku. Przez wyniki zdrowotne rozumie się efekty, które mają rzeczywiste znaczenie dla pacjenta, z kolei analizowane koszty odnoszą się do całkowitych wydatków w danym cyklu świadczonej opieki. Założeniem VBHC, w przeciwieństwie do tradycyjnego modelu opieki zdrowotnej, jest wynagradzanie świadczeniodawcy (szpitali i lekarzy) za uzyskanie u pacjenta określonego efektu zdrowotnego, czyli nagradzanie działań zmierzających do wyleczenia pacjentów, a nie samego leczenia.<sup>5</sup>

25 września 2019 r. odbyła się pierwsza debata Medycznej Racji Stanu na temat wartości zdrowia pt. „Wartości w Medycynie. Czego uczy nas światowy kryzys zdrowia”.<sup>6</sup> Stwierdzono, że zdrowie jest jedną z największych wartości człowieka i społeczeństwa. Jak również budowanie świadomości wartości zdrowia w polskim społeczeństwie oraz inwestycja w system ochrony zdrowia zorientowany na wartość. Bardzo ważne w budowaniu systemu ochrony zdrowia zorientowanego na wartość jest ustalanie priorytetów zdrowotnych, do których, ze względu na epidemiologię można zaliczyć: choroby sercowo-naczyniowe, nowotwory, cukrzyca, choroby układu oddechowego, choroby zakaźne i choroby psychiczne. Ze względu na solidaryzm społeczny – choroby rzadkie. Ochrona zdrowia jest coraz bardziej kosztowna, a budżet na zdrowie ograniczony. Należy dążyć do takich rozwiązań, które optymalizują efekt zdrowotny (wyleczenie, złagodzenie przebiegu choroby, zapobieganie powikłaniom choroby). Model ochrony zdrowia nakierowany na wartość (ang. Value Based Healthcare, VBHC) mierzy i wybiera działania przynoszące największe efekty zdrowotne (wyniki) za racjonalne koszty, z uwzględnieniem jakości i satysfakcji pacjenta. W modelu opieki zdrowotnej nakierowanym na wartość, najważniejsze są efekty leczenia (wyniki), a nie ilość wykonanych procedur medycznych. Model płacenia za wynik powinien być wdrażany na każdym poziomie ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej pacjenta – zarówno w szpitalnictwie, ambulatoryjnej opiece specjalistycznej i podstawowej opiece zdrowotnej. Pandemia COVID-19 jest zagrożeniem dla zdrowia i życia obywateli. Najważniejszym jest, aby działania egoistyczne poszczególnych obywateli przerodziły się w zrozumienie i empatię, że zdrowie jest najwyższą wartością społeczeństwa. Wolność obywatelska nie może być zagrożeniem dla dobra społecznego. Powinny być prowadzone systematyczne działania edukacyjne w zakresie świadomości unikania zakażenia przez każdego obywatela (3 punkty: dystans, higiena, maski) oraz działania systemowe (4 punkty: edukacja, kary, kadry i finansowanie, procedury i przepisy). Pandemia COVID-19 powinna być stymulatorem pozytywnych i dynamicznych zmian w systemie ochrony zdrowia. Każda placówka medyczna powinna mieć procedury i odpowiednie zasoby, aby prowadzić bezpieczną opiekę medyczną. Powinny być wprowadzane i szeroko stosowane narzędzia telemedyczne (telewizyty, telediagnostyka, itp.).

---

<sup>3</sup> Tackling Wasteful Spending on Health. OECD 2017 <https://www.oecd.org/health/tackling-wasteful-spending-onhealth-9789264266414-en.htm>

<sup>4</sup> Defining Value In “Value-Based Healthcare”. European Union 2019 [https://health.ec.europa.eu/system/files/201911/024\\_defining-value-vbhc\\_en\\_0.pdf](https://health.ec.europa.eu/system/files/201911/024_defining-value-vbhc_en_0.pdf)

<sup>5</sup> Value Based Healthcare. INFARMA <https://www.infarma.pl/innowacje/value-based-healthcare/>

<sup>6</sup> Wartości w Medycynie. Czego uczy nas światowy kryzys zdrowia. Raport Medycznej Racji Stanu. Wrzesień 2020 r. [https://medycznaracjastanu.pl/wp-content/uploads/2020/11/RAPORT-MRS\\_WARTOSCI-W-MEDYCYNIE-CZEGOU CZY-NAS-SWIATOWY-KRYZY SZS-ZDROWIA\\_Wrzesien2020.pdf](https://medycznaracjastanu.pl/wp-content/uploads/2020/11/RAPORT-MRS_WARTOSCI-W-MEDYCYNIE-CZEGOU CZY-NAS-SWIATOWY-KRYZY SZS-ZDROWIA_Wrzesien2020.pdf)

Cztery lata po pierwszej debacie odbędzie się dyskusja na temat „Wartość – zdrowie”. W gronie pacjentów, klinicystów i polityków chcemy porozmawiać o zdrowiu Polaków, jako wartości wspólnej. Wg badania CBOS

z grudnia 2020 r. wśród wartości, które badani wymieniali najczęściej znalazło się zdrowie, które spontanicznie – jako najważniejsze w życiu – wymieniło 47 proc. respondentów. Na drugim miejscu znalazła się rodzina, którą wskazało 39 proc. ankietowanych. Warto przypomnieć, iż niemal dwa lata temu, w badaniu zrealizowanym w styczniu 2019 r., respondenci najczęściej wskazywali szczęście rodzinne (80 proc.), natomiast zachowanie dobrego zdrowia znalazło się na drugim miejscu pod względem częstości wskazań, z odsetkiem 55 proc.<sup>7</sup>

Poniżej opisano przykładowe aktualne problemy zdrowotne obrazujące wartość zdrowia.

## Spis treści

Onkologia .....	4
Abemacyklib w leczeniu wczesnej postaci raka piersi .....	4
Nowe formy trastuzumabu, jako wyjście naprzeciw optymalizacji opieki zdrowotnej i jakości życia pacjenta .....	6
Venetoklaks z obinutuzumabem w pierwszej linii terapii dla pacjentów „unfit” z przewlekłą białaczką limfocytową .....	7
Choroby rzadkie .....	10
Trientyna w leczeniu choroby Wilsona .....	10
Badanie przesiewowe noworodków w kierunku wykrycia choroby Pompego .....	13
Hemofilia.....	13
Urologia.....	14
Refundacja jednorazowych cewników urologicznych hydrofilowych - zniesienie dopłaty dla pacjentów od 18-26 r.ż. oraz obniżenie dopłaty do 10% dla pacjentów dorosłych .....	14
Neurologia .....	15
Okrelizumab w terapii I linii stwardnienia rozsianego .....	15
Chirurgia.....	16
Zabieg rekonstrukcji zwieraczy w terapii nietrzymania gazów i stolca, jako powikłania porodu u kobiet	17

## Onkologia

### Abemacyklib w leczeniu wczesnej postaci raka piersi

Rak piersi jest najczęściej występującym nowotworem złośliwym u kobiet – według KRN, stanowił 23% wszystkich nowo rozpoznanych nowotworów w 2019 r. Stanowił on też drugą przyczynę zgonów na nowotwory złośliwe, tuż po nowotworze płuc. Rokowanie w raku piersi zależy m.in. od stadium zaawansowania nowotworu oraz konkretnego podtypu molekularnego. Najczęściej spotykany jest rak hormonozależny, diagnozowany we wczesnym stadium. Wczesny rak piersi oznacza taki etap choroby, w którym nie ma jeszcze przerzutów odległych. Celem terapii wczesnego raka piersi jest całkowite wyleczenie.

<sup>7</sup> <https://www.tvp.info/51399091/cbos-zdrowie-i-rodzina-najwazniejsze-dla-polakow>

Zaawansowany rak piersi to choroba z przerzutami. Zaawansowany rak piersi nie może być całkowicie wyleczony, celem terapeutycznym jest wydłużenie przeżycia pacjenta i utrzymanie go w jak

---

najlepszej jakości życia. Populacja pacjentów z diagnozą wczesnego raka piersi nie jest jednorodna - zdarzają się w niej również pacjenci z bardziej rozwiniętą chorobą – np. mający przerzuty do licznych węzłów czy większy rozmiar guza. Czynniki te przyczyniają się do gorszego rokowania. Mimo wczesnego stadium, u tych pacjentów choroba jest groźniejsza - w tej grupie pomimo dostępnego leczenia nawrót choroby występuje u nawet 30% osób. Nawrót występuje najczęściej w postaci przerzutów odległych, co czyni chorobę nieuleczalną. Możemy z dużym prawdopodobieństwem określić, czy u danego pacjenta występuje wysokie ryzyko nawrotu choroby, korzystając z cech kliniczno-patologicznych takich jak m.in. podtyp molekularny guza, liczba zajętych lokalnych węzłów chłonnych, stopień złośliwości guza czy wielkość zmiany nowotworowej i dzięki temu dostosować terapię tak, aby jak najskuteczniej zredukować u niego podwyższone ryzyko wystąpienia nawrotu choroby. Rak piersi wiąże się z poważnymi konsekwencjami zarówno dla chorego, jego rodziny, jak i społeczno-ekonomicznymi. Z perspektywy pacjenta deficyt zdrowia odbija się na wszystkich aspektach jego życia. W przypadku wczesnej postaci choroby, przebyte leczenie może pozostać jedynie epizodem zakończonym trwałym wyleczeniem, powrotem do pełnego zdrowia, ról społecznych, zdolności do pracy - pełni normalnego funkcjonowania. W przypadku zaawansowanego raka piersi jest to choroba nieuleczalna, wymagająca długotrwałej farmakoterapii i monitorowania, mogąca tym samym prowadzić do wypadania z ról społecznych, obniżenia jakości życia, cierpienia – wiążąca się ze znacznym obciążeniem psychicznym chorego, wymagająca wsparcia psychologicznego. Konsekwencje społeczne i ekonomiczne raka piersi są znaczne, mimo że rokowanie raka piersi na przestrzeni ostatnich lat bardzo się poprawiło dzięki dostępowi do innowacyjnych terapii, które zmieniają oblicze tej choroby. Konsekwencje obejmują zarówno koszty dla systemu ochrony zdrowia, jak i systemu ubezpieczeń społecznych i całej gospodarki kraju – wynikają z przedwczesnych zgonów, rent z tytułu niezdolności do pracy, absenteizmu i prezenteizmu zarówno samych chorych jak i ich opiekunów. W tym kontekście kluczowe jest podkreślenie, że im szybciej, na wcześniejszym etapie zdiagnozowana jest choroba, tym większa szansa na całkowite wyleczenie pacjenta i tym samym uniknięcie systemowych kosztów wygenerowanych przez trwałą niezdolność do pracy, renty i straty spowodowane przedwczesnymi zgonami.

Aktualnie w Polsce dla pacjentów z rakiem piersi refundowanych jest w ramach programu lekowego wiele cząsteczek, jednak nie wszystkie podtypy raka mają zapewnione optymalne leczenie - pacjenci z najczęstszą postacią raka – hormonozależnym, wczesnym rakiem piersi HER2- nie mają aktualnie dostępu do innowacyjnej terapii, a jedynie do niespecyficznego chemioterapii oraz hormonoterapii klasycznej. W przypadku tego rodzaju raka, mimo że większość pacjentów dobrze reaguje na aktualnie dostępne leczenie, istnieje szczególna populacja chorych, mających wysokie ryzyko nawrotu choroby. Nawet u 30% pacjentów w ciągu pierwszych kilku lat od wdrożenia terapii wytwarza się oporność na aktualnie dostępne leczenie, skutkując nawrotem choroby w postaci przerzutów odległych, które nie są uleczalne i prowadzą do przedwczesnego zgonu. W związku z tym, w tej szczególnie narażonej na nawrót subpopulacji chorych z wczesnym rakiem hormonozależnym HER2-, istnieje niezaspokojona potrzeba wdrażania skutecznego leczenia redukującego ryzyko nawrotu choroby. Dla tych właśnie pacjentów w ostatnim czasie pojawiły się nowe opcje terapeutyczne, polegające na skojarzeniu hormonoterapii z leczeniem celowanym, dla którego wykazano skuteczność w redukcji ryzyka nawrotu choroby. Aktualnie dostępne, refundowane leczenie pacjentów z hormonozależnym HER2- rakiem piersi obejmuje kombinację leczenia chirurgicznego, radioterapii, chemioterapii i hormonoterapii – jest to leczenie powszechnie dostępne, natomiast charakteryzujące się małą specyficznością w walce z nowotworem. Ostatni przełom jaki dokonał się w leczeniu tego typu raka to właśnie zastosowanie hormonoterapii. Kolejne badania prowadzone w tym obszarze na przestrzeni ostatnich dwóch dekad nie przynosiły przełomu. Nowy trend terapeutyczny to inhibitory CDK 4 i 6, znane już z terapii zaawansowanego, hormonozależnego raka piersi, wchodzące teraz również do terapii na wczesnym etapie choroby. Dane z badań klinicznych wskazują, że u pacjentek z wczesnym rakiem piersi o wysokim ryzyku nawrotu, zastosowanie terapii skojarzonej abemacyklibem (inhibitorem CDK 4 i 6) w połączeniu z hormonoterapią o ponad 30% obniża ryzyko nawrotu choroby, przy

akceptowalnym profilu bezpieczeństwa. Ma to szczególnie istotne znaczenie, bo dotyczy chorych z grupy wysokiego ryzyka wystąpienia nawrotu choroby. Ze względu na fakt, że nawrót choroby najczęściej występuje w postaci przerzutów odległych, prowadząc tym samym do rozwinięcia choroby nieuleczalnej, jest to grupa chorych, u której mimo wczesnego stadium choroby jest ona szczególnie groźna. Biorąc pod uwagę pojawianie się nowych opcji terapeutycznych adresujących aktualnie niezaspokojone potrzeby, kluczowe jest ich jak najszybsze udostępnianie pacjentom, umożliwiające optymalizację terapii w celu zapobiegania wczesnym nawrotom choroby w tej szczególnie narażonej na nie grupie chorych.

W 2021 r. Komisja Europejska wydała zgodę na stosowanie abemacyklibu w skojarzeniu z hormonoterapią w leczeniu uzupełniającym dorosłych pacjentów we wczesnym stadium raka piersi wykazującego ekspresję receptora hormonalnego (ang. hormone receptor, HR) i niewykazującego ekspresji receptora typu 2. dla ludzkiego naskórkowego czynnika wzrostu (ang. human epidermal growth factor receptor 2, HER2), z przerzutami do węzłów chłonnych, z wysokim ryzykiem wystąpienia nawrotu.<sup>8</sup> Abemacyklib to pierwszy i jedyny inhibitor CDK4 i 6 w terapii HR+, HER2- wczesnego raka piersi z wysokim ryzykiem nawrotu. Pozytywna opinia Europejskiej Agencji Leków zapadła w oparciu o wyniki badania 3 fazy monarchE1, które osiągnęło swój pierwszorzędowy punkt końcowy w drugiej pośredniej analizie skuteczności, wykazując statystycznie istotną poprawę w zakresie przeżycia wolnego od choroby inwazyjnej (IDFS). Zgodnie z danymi z raportu Modern Healthcare Institute z 2020 r. obserwowane w ostatnich latach przyspieszenie wydawania decyzji refundacyjnych zahamowało narastające opóźnienia związane z zaleceniami onkologicznych wytycznych klinicznych. Aby utrzymać ten dobry trend w Polsce konieczne jest sukcesywne obejmowanie refundacją nowych opcji terapeutycznych - zgodnie z raportem o ok. 25% w skali roku.<sup>9</sup>

## Nowe formy trastuzumabu, jako wyjście naprzeciw optymalizacji opieki zdrowotnej i jakości życia pacjenta

Trastuzumab to produkt leczniczy, który spektakularnie zmienił sposób leczenia agresywnej postaci HER2dodatniego raka piersi pacjentek na całym świecie, poprawiając istotnie wyniki leczenia i podnosząc jakość życia chorych na raka piersi. Udostępniona w 2016 roku nowa, innowacyjna forma podania leku jest preferowana przez pacjentki. Terapia w formie podskórnej poprawia komfort leczenia, skraca czas podania leku, a także umożliwia aktywność zawodową oraz społeczną chorych, co wpływa bezpośrednio na jakość ich życia. Krótszy czas podania leku przekłada się także na skrócenie kolejek w oczekiwaniu na leczenie onkologiczne. Wprowadzenie trastuzumabu do praktyki klinicznej stanowiło przełom w leczeniu chorych na HER2-dodatniego raka piersi. W licznych badaniach klinicznych wykazano jego skuteczność u chorych na wczesnego, miejscowo zaawansowanego i przerzutowego raka piersi. Niedawno opracowano bardziej wygodną do podawania formę podskórną (s.c.) tego leku. Na podstawie wyników badania HannaH, w którym porównano postać dożylną (i.v.) z s.c., European Medicines Agency zarejestrowała formę s.c. trastuzumabu. W badaniu wykazano, że odsetek patologicznych odpowiedzi całkowitych, a także minimalne stężenie leku przed 8. cyklem terapii nie były gorsze w przypadku stosowania trastuzumabu s.c. w porównaniu z formą i.v. Ostatnio przedstawiono wyniki badania HannaH dotyczące skuteczności terapii po medianie czasu obserwacji wynoszącej 40 miesięcy. Odsetki chorych bez niekorzystnych zdarzeń (nawrotu, progresji lub zgonu z każdej przyczyny) po 3 latach były porównywalne w obu ramionach badania (76% trastuzumab s.c. vs. 73% trastuzumab we wlewie i.v.). Z kolei w badaniu PrefHer zdecydowana większość chorych oraz przedstawicieli personelu medycznego preferowała postać s.c. leku. Reakcje związane z podaniem leku wystąpiły tylko u chorych stosujących formę s.c., niemniej ich nasilenie było niewielkie. Obecnie trwa duże badanie SafeHer oceniające bezpieczeństwo i tolerancję trastuzumabu s.c. Wstępne wyniki tego badania potwierdzają dotychczasowe doniesienia i bezpieczeństwo terapii. Dodatkowo

<sup>8</sup> <https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/h1307.htm>

<sup>9</sup> <https://www.mzdrowie.pl/wp-content/uploads/2020/08/raport-onkologia-0826.pdf>



stosowanie formy s.c. skraca czas podawania leku i pobytu chorych w przychodni, zmniejsza ryzyko błędu w dawkowaniu leku dzięki zastosowaniu stałej dawki i stwarza możliwość wykonywania innych obowiązków w ramach istniejących zasobów personelu medycznego.<sup>10</sup> Trastuzumab, który jest stosowany od ok. 20 lat, początkowo był podawany dożylnie pacjentkom z rozsiałym rakiem piersi. Po wielu latach jest możliwość stosowania nowej formy tego leku – podskórnej. Szczególnie w dobie pandemii jest to spore udogodnienie zarówno dla personelu medycznego, jak i dla pacjentek. Przede wszystkim jest to jedna dawka, nieprzeliczana na kilogram, co zmniejsza ryzyko błędu w dawkowaniu. Lek w formie podskórnej podaje się tylko przez 5 minut, co 3 tygodnie w trybie ambulatoryjnym, podczas gdy podanie dożylnie zajmuje 30 minut. W przypadku choroby rozsianej, której leczenie staje się już dziś leczeniem przewlekłym, oznacza to dla pacjentki ogromny komfort. Jeśli jej choroba jest w trakcie stabilizacji, może ona wrócić do aktywności zawodowej. Forma podskórna leku jest przyjazna zarówno dla pacjentek, jak i dla systemu opieki zdrowotnej. Preparat dożylny musi być przygotowany w aptece szpitalnej, co wymaga zaangażowania farmaceuty, a później przy podaniu leku pielęgniarki. Mając postać podskórną, można dużo lepiej zorganizować opiekę. To jest zasadnicza różnica między oboma formami leku. Pacjentka może obecnie w inny sposób myśleć o swojej chorobie. Często dostaje od pracodawcy zgodę, żeby wyjść na zastrzyk i po kilku godzinach wraca do pracy. To są rewolucje, które pozwalają jej myśleć, że rak piersi to nie jest wyrok, że można przejść przez chorobę, normalnie funkcjonując.<sup>11</sup>

Trastuzumab emtanzyna jest koniugatem przeciwciała z lekiem, który zawiera trastuzumab, humanizowane przeciwciało monoklonalne IgG1 wytwarzane w hodowli zawiesiny komórek ssaczych (komórki jajnika chomika chińskiego), związane kowalencyjnie z DM1, inhibitorem mikrotubul, poprzez stabilny łącznik tioeterowy MCC (4-[N-maleimidometylo] cykloheksano-1-karboksylan). Produkt leczniczy trastuzumab emtanzyna, stosowany w monoterapii, jest wskazany w leczeniu dorosłych pacjentów z HER2-dodatnim, nieoperacyjnym miejscowo zaawansowanym lub przerzutowym rakiem piersi, poddanych wcześniej terapii trastuzumabem i taksoidem, w połączeniu lub oddzielnie. Są to pacjenci: po wcześniejszym leczeniu z powodu miejscowo zaawansowanej lub uogólnionej postaci choroby lub u których wystąpił nawrót choroby w trakcie lub przed upływem sześciu miesięcy od zakończenia leczenia uzupełniającego.

## Venetoklaks z obinutuzumabem w pierwszej linii terapii dla pacjentów „unfit” z przewlekłą białaczką limfocytową

Przewlekła białaczka limfocytowa (PBL) jest wolno postępującym nowotworem krwi, powstającym w wyniku mutacji komórki z jednego rodzaju limfocytów, zwanych limfocytami B. Jest najczęstszą postacią białaczki i odpowiada za około jedną trzecią nowych rozpoznań białaczek w UE. PBL jest uważana za chorobę nieuleczalną i staje się trudniejsza do leczenia za każdym razem, gdy nawraca. Od kilku lat sytuacja pacjentów hematoonkologicznych ulega sukcesywnej poprawie. Ostatnie lata to czas dużych zmian w dostępie do leczenia dla pacjentów z przewlekłą białaczką limfocytową, dzięki staraniom Konsultant Krajowej, a także Ministerstwa Zdrowia. Jesienią 2021 pacjenci otrzymali dostęp do leczenia celowanego określonego w czasie w 1 linii, w tym roku od 1 stycznia do refundacji weszła kolejna grupa leków a programy lekowe dla pacjentów z PBL zostały połączone w jeden. Szczególnie ważny jest dostęp do nowoczesnych terapii w 1 linii. Aktualnie w przypadku terapii określonej w czasie, dostęp do terapii

---

celowanych mają tylko pacjenci „unfit” (z chorobami współistniejącymi). Pacjenci „zdrowsi” muszą być leczeni immunochemioterapią lub część pacjentów, którzy mają cechy wysokiego ryzyka (del 17p/mutacja TP53, niezmutowany status IGHV) może być leczonych terapiami celowanymi ale podawanymi w sposób ciągły, czyli do progresji lub nieakceptowalnej toksyczności. W najnowszych wytycznych najważniejszych

---

<sup>10</sup> Katarzyna Pogoda, Anna Niwińska. Trastuzumab podawany podskórnie — najnowsze doniesienia dotyczące skuteczności i bezpieczeństwa leczenia chorych na HER2-dodatniego raka piersi. *Onkologia w Praktyce Klinicznej* 2015, tom 11, nr 2, 93–99 Copyright © 2015 Via Medica ISSN 1734–3542 [www.opk.viamedica.pl](http://www.opk.viamedica.pl)

<sup>11</sup> Innowacyjne leczenie raka piersi. Termedia <https://www.termedia.pl/mz/Innowacyjne-leczenie-raka-piersi,45722.html>

organizacji i ośrodków onkologicznych w Europie (Francja i Niemcy ) i w Stanach Zjednoczonych (NCCN) dotyczących terapii przewlekłej białaczki limfocytowej usunięto kryterium „fit/unfit” z procesu decyzji o wyborze terapii. Preferowanym leczeniem u wszystkich pacjentów z PBL są schematy oparte o terapie celowane, nie zaś immunochemioterapię. Około 40% pacjentów z PBL to pacjenci tzw. „fit”, czyli bez chorób współistniejących, którzy obecnie nie mają dostępu do schematów określonych w czasie. Połowa z nich, (tj. ok 20% z wszystkich pacjentów wymagających terapii 1. Linii) to osoby bez niekorzystnych czynników rokowniczych, które na ten moment w ogóle nie mają dostępu do terapii celowanych i są skazane na immunochemioterapię.<sup>12</sup>

Większość pacjentów z PBL to osoby starsze, jednak sporą grupę stanowią też osoby młodsze, które są czynne zawodowo i spełniają się społecznie, rodzinie. Takie osoby powinny mieć możliwość otrzymania skutecznego leczenia, które jak najszybciej pozwoli im wrócić do „normalnego” życia: aktywności zawodowej, społecznej, rodzinnej. Po skończeniu przyjmowania nowoczesnej terapii określonej w czasie pacjent wraca do życia, do rodziny, do pracy i nie jest skazany na częste wizyty w szpitalu. Pacjent odbywa wizyty kontrolne raz na kilka miesięcy. W dobie medycyny personalizowanej, ważne jest żeby pacjent, świadomy plusów i minusów wynikających z różnych dostępnych terapii, mógł wspólnie z lekarzem wybrać terapię skrojoną jak najlepiej pod jego stan zdrowia, potrzeby i tryb życia.

Badania pokazują, że wśród pacjentów rośnie świadomość w zakresie tego, że nie muszą być skazani na chemioterapię lub ciągłe przyjmowanie leczenia, a mają alternatywę w postaci nowoczesnych terapii celowanych określonych w czasie. W USA w ostatnim roku przeprowadzono kilka badań, które pokazują co jest istotne dla pacjentów z PBL w procesie terapeutycznym i co może pomóc w podejmowaniu wspólnych decyzji przy wyborze rodzaju terapii. ASSOCIATION OF COMMUNITY CANCER CENTERS w USA przeprowadziło badanie pt.: „PBL: Czy mówimy tym samym językiem?”. Badanie to odnosiło się do preferencji pacjentów przy rozważaniu wyboru opcji leczenia. Określony czas terapii (FTD) był drugim co do kolejności kryterium przy rozważaniu opcji leczenia przez pacjentów. Opcja terapii celowanej (nonChemotherapy) również znalazła się wysoko w rankingu preferencji. Drugie badanie przedstawione podczas ASH 2022 pokazało, że respondenci traktowali priorytetowo przeżycie wolne od progresji, a wyniki potwierdzone testami MRD były najważniejszym czynnikiem wpływającym na preferencje dotyczące leczenia. To badanie potwierdziło też konkluzję poprzedniego badania, że pacjenci preferują terapie o określonym czasie trwania niż terapie przyjmowane do progresji. Co więcej, wśród ankietowanych, terapia doustna była bardziej preferowana niż terapia dożylna.

Znając korzyści i zagrożenia różnych terapii, chcą podejmować decyzję, które najlepiej sprawdzą się w ich przypadku. Określony czas trwania leczenia niesie ze sobą korzyści dla pacjenta: Po zakończeniu leczenia, pozostający w remisji pacjent nie jest narażony na ekspozycję na lek a tym samym zminimalizowane zostają działania niepożądane, nieodłącznie związane z każdą terapią; Zakończenie terapii zmniejsza ryzyko potencjalnych interakcji lekowych; Krótsza terapia może zmniejszyć prawdopodobieństwo powstania oporności na leczenie i umożliwić powtórne zastosowanie leku w przypadku nawrotu; Pacjent z góry wie ile będzie trwało jego leczenie, więc może planować kolejne miesiące wolne od przyjmowania leków.

Z perspektywy systemowej terapie określone w czasie pozwalają dokładniej zaplanować wydatki w systemie, bo koszty terapii są przewidywalne i określone w czasie. Oszczędność związana z odsunięciem w czasie konieczności wdrożenia kolejnych linii leczenia lub z eliminacją takiej konieczności z uwagi długi czas trwania odpowiedzi na leczenie. Ograniczenie procesów administracyjnych związanych z leczeniem

---

w programach lekowych. Oszczędność czasu związana z mniejszą częstotliwością wizyt pacjenta po zakończeniu leczenia (wizyty kontrolne co 3-6 miesięcy) niż w przypadku terapii bezterminowych, w których pacjent musi pozostawać pod ścisłą kontrolą lekarza (min. co 3 mies.). W dłuższej perspektywie

---

<sup>12</sup> [https://www.bipold.aotm.gov.pl/assets/files/rada/protokoly/2022\\_RP/10102022\\_protokol\\_RP\\_40\\_BIP\\_REOPTR.pdf](https://www.bipold.aotm.gov.pl/assets/files/rada/protokoly/2022_RP/10102022_protokol_RP_40_BIP_REOPTR.pdf) )



krótkoterminowe/określone w czasie stosowanie terapii PBL zmniejsza obciążenie szpitali i poradni hematologicznych.

W przewlekłej białaczce limfocytowej przyszłością jest leczenie wolne od immunochemioterapii.<sup>13</sup> Wynika to z dużych zmian w leczeniu PBL, gdzie z jednej strony immunochemioterapia nie jest już podstawową opcją terapeutyczną i sięgamy po nią bardzo rzadko, a z drugiej strony pojawiły się terapie celowane. Szczególnie jedna z nich – terapia schematem wenetoklaks + obinutuzumab – po ostatnich badaniach III fazy GAIA-CLL13 wydaje się terapią uniwersalną. Dlaczego? Dotychczas leczenie wenetoklaks + obinotuzumab w I linii było zarezerwowane dla pacjentów, którzy mieli gorszą wydolność, czyli wskaźnik chorób współistniejących CIRS (cumulative illness rating scale) wyższy niż 6 pkt lub nie kwalifikowali się do immunochemioterapii w pełnych dawkach. Wyniki badania CLL13, które zostały ostatnio przedstawione w prestiżowym „The New England Journal of Medicine”, gdzie publikuje się opracowania, które zmieniają standard leczenia, wykazały, że schemat wenetoklaks + obinutuzumab zarezerwowany dla grupy pacjentów starszych, a oferowany pacjentom młodszym jest w stosunku do immunochemioterapii bardzo skuteczny. Również wyniki badania CLL-14 pokazały, że skuteczność chlorambucylu stosowanego z obinutuzumabem (CLB + OBI) w porównaniu z immunochemioterapią jest dużo większa, przy czym nie dodajemy tej części chemioterapeutycznej. Biorąc pod uwagę te dwa rejestracyjne badania CLL-14 i CLL 13, schemat wenetoklaks + obinutuzumab jest optymalną opcją dla szerokiej populacji pacjentów kwalifikowanych do leczenia w pierwszej linii. Schemat leczenia preparatem wenetoklaks, opisany w najnowszych rekomendacjach National Comprehensive Cancer Network (NCCN) uwzględnia bardzo szeroką grupę pacjentów. Jakie są zalety tego schematu w porównaniu z obecnie stosowanymi w terapii polskich pacjentów? Możemy powiedzieć, że mamy dostępność do terapii zgodnie ze schematem CLL-14 i możemy stosować wenetoklaks + obinutuzumab dla większej grupy pacjentów z CIRS powyżej 6 pkt. Natomiast rzeczywiście w przypadku pacjentów młodszych mamy duży problem. Aktualnie pacjentów wysokiego ryzyka cytogenetycznego kwalifikujemy do terapii inhibitorami BTK – zarówno ibrutinibem, jak i acalabrutinibem. Natomiast w przypadku pacjentów lepiej rokujących, tych młodszych, takiej opcji niestety nie mamy i do tej pory kwalifikowaliśmy ich do intensywnej immunochemioterapii (FCR). W ostatnim czasie, czyli w latach pandemicznych, zmniejszyło się jednak stosowanie aż tak intensywnego leczenia. Częściej decydowano się stosować schemat bendamustyna i rytuksymab, który jest starszym schematem immunochemioterapii. W związku z tym mamy dużą potrzebę rozszerzenia dostępności dla pacjentów młodszych, którzy dotychczas kwalifikowani byli do immunochemioterapii, a mają lepsze czynniki rokownicze. Argumentem, który dodatkowo wydaje się bardzo istotnym, jest bezpieczeństwo terapii wenetoklaks + obinutuzumab, gdzie wykazano prawie dwukrotnie rzadsze występowanie drugich pierwotnych nowotworów. Myślę, że ma to kluczowe znaczenie. Nawet gdyby skuteczność terapii była porównywalna w grupach dobrego rokowania, już sam fakt, że pacjenci są w większym stopniu zabezpieczeni przed występowaniem drugich pierwotnych nowotworów, jest wystarczającym powodem, żeby nie stosować immunochemioterapii w I linii leczenia. Zwłaszcza mając na względzie to, że mamy do czynienia z osobami młodymi, u których czas do możliwej ewolucji klonalnej czy też do powstania drugiego pierwotnego nowotworu jest stosunkowo duży. Inaczej mówiąc, większe jest narażenie osoby młodszej niż osoby starszej, przed którą są jeszcze 2–3 lata życia i dla której czas do powstania drugiego pierwotnego nowotworu może okazać się nawet za krótki.

Płatnik – wiedząc, że leczenie jest ograniczone w czasie, jak choćby w przypadku schematu wenetoklaks + obinotuzumab, gdzie trwa ono jeden rok – może dużo łatwiej policzyć koszty związane z przyjazdem

---

pacjenta do ośrodka i wie, ile będzie kosztowało jego leczenie. Potrafi ustalić, jak często pacjent będzie korzystał z systemu, który jest przeciążony, i w którym brakuje lekarzy specjalistów. Dlatego bardzo pożądane jest każde nowoczesne leczenie, które odciąża oddziały hematologiczne i zmniejsza liczbę hospitalizacji. Co do korzyści, jakie odniesie pacjent, jest to sprawa bardzo indywidualna i do tego indywidualnego podejścia

---

<sup>13</sup> W przewlekłej białaczce limfocytowej przyszłością jest leczenie wolne od immunochemioterapii. Agata Misiurewicz-Gabi. 15.06.2023. Kurier Medyczny <https://www.termedia.pl/mz/W-przewleklej-bialaczelimfocytowej-przyszloscia-jest-leczenie-wolne-od-immunochemioterapii-51944.html>

dążymy. Na pewno dobrą sytuacją, którą mamy, jest możliwość przedyskutowania z pacjentem wyboru optymalnej dla niego terapii. Część pacjentów będzie na przykład preferowała roczny okres leczenia, część będzie wolała terapię tabletkami, ale która jest dokonywana w sposób ciągły. Również dla niektórych pacjentów bardzo istotna będzie logistyka terapii. Jeśli bowiem pacjent musi przyjeżdżać 200 km do ośrodka raz w miesiącu, a na początku terapii nawet częściej, to nie zawsze takie leczenie jest dla niego najlepszym rozwiązaniem. Dlatego woli na przykład otrzymywać dłuższe leczenie i na przykład co trzy miesiące dostawać leki doustne. Natomiast przyszłość jest taka, że pacjenci będą otrzymywali dwie grupy bardzo nowoczesnych leków, czyli zarówno wenenoklaks, jak i inhibitory BTK właśnie w sposób ograniczony w czasie. Myślę, że to jest najważniejsze. Te terapie, które teraz mamy, są pewnym krokiem do całkowitego odejścia od terapii ograniczonych w czasie w kontekście użycia przeciwciał monoklonalnych. To jednak jest sprawa przyszłości. Obecnie mamy do wyboru albo terapię doustną, które są podawane w sposób ciągły, co oczywiście generuje większe ryzyko infekcji, bo terapia podawana w sposób ciągły nie tylko hamuje klon komórek białaczkowych, ale również wpływa na odporność, i to jest też kolejny element, który bierzemy pod uwagę. Natomiast terapia ograniczona w czasie jest wygodna z tym bardzo ważnym okresem po leczeniu, który wymaga tylko obserwacji. Jest też dla wielu pacjentów najważniejszy element terapii, aby móc po pewnym czasie powiedzieć – pamiętam, że mam chorobę, ale nie daje ona żadnych objawów i mogę normalnie funkcjonować w społeczeństwie. Należy dążyć do tego, żeby ta niewielka populacja pacjentów, która jeszcze nie otrzymuje optymalnego leczenia, miała jak najszybszy dostęp do terapii wolnych od immunochemioterapii. Najważniejsze jest to, że już możemy o immunochemioterapii w tej chorobie zapomnieć. To też pokazuje, jaki jest kierunek terapii przyszłości, w którym jako opcje terapeutyczne będą wchodziły kolejne grupy terapeutyków, zarówno inhibitorów BTK, jak i inhibitorów BCL-2. Ważne jest, aby w przyszłości dostępne było połączenie tych dwóch grup leków, co optymalnie uzupełniałoby opcje terapeutyczne.

## Choroby rzadkie

### Trientyna 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 dwa 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, 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 – rdzawobrzązowe 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 jednym, 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 ścisłe 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 położnika 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. Takie postępowanie jest bardzo odmienne od ogóln światowych i europejskich trendów, gdzie pacjenci najczęściej w pierwszej kolejności otrzymują leki chelatujące (czyli pomagające usunąć miedź z organizmu D-penicylamina 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 (D-penicylaminą lub cynkiem). W innych krajach znacznie częściej sięga się po trientynę, gdy D-penicylamina 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 dotyczy 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-penicylaminą 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 continuum poprzez (...) promowanie bezpieczeństwa pacjentów, zwiększanie zadowolenia pacjentów i optymalizację wykorzystania zasobów”.<sup>14</sup>

## Badanie przesiewowe noworodków w kierunku wykrycia choroby Pompego

Obecnie na całym świecie prowadzi się wiarygodne i dokładne metody badań przesiewowych u noworodków (NBS – new born screening) przed wystąpieniem objawów. Badania przesiewowe noworodków i wykrycie choroby w fazie przedobjawowej w takiej chorobie jak choroba Pompego, która nierozpoznana na czas powoduje ciężkie powikłania, pozwala na włączenie właściwego postępowania, odmieniając los chorego (u dzieci nieleczonych dochodzi do wczesnych zgonów z powodu niewydolności krążeniowo-oddechowej). Wczesna diagnostyka może prowadzić do poprawy wyników klinicznych u pacjentów dotkniętych chorobą w porównaniu z tymi, u których rozpoznanie ustalono na podstawie objawów klinicznych. 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.

## Hemofilia

Wg najnowszej, trzeciej edycji rekomendacji World Federation of Hemophilia (WFH) z sierpnia 2020 r. profilaktyka hemofilii polega na „...systematycznym podawaniu chorym z hemofilią leków hemostatycznych w celu zapobiegania krwawieniom aby – prowadząc aktywne życie – mogli osiągnąć jakość życia porównywalną z jakością życia ludzi zdrowych.” (Rekomendacja 6.11).<sup>15</sup> Indywidualizacja opieki (Rekomendacja 6.1.1) zakłada, że „...pacjenci z ciężką postacią hemofilii A lub B (a także z umiarkowaną postacią hemofilii o złośliwym fenotypie krwawień) powinni otrzymywać profilaktykę skutecznie zabezpieczającą przed krwawieniami, która powinna być profilaktyką zindywidualizowaną, uwzględniającą fenotyp krwawień, stan stawów, wynik analizy farmakokinetycznej, a także preferencje pacjenta... Rola analizy farmakokinetycznej (Rekomendacja 6.3.1:) - „...zaleca się, aby u pacjentów z ciężką hemofilią A lub B wielkość i częstość podawania dawek dobierane były w oparciu o parametry farmakokinetyczne czynnika

---

tak, aby aktywność czynnika we krwi przez cały czas zabezpieczała przed krwawieniami...” Bardzo ważne jest przejście pod opiekę “dorosłych” hematologów (Rekomendacje) - “...Zarówno pediatryczni jak i dorośli hematolodzy muszą być zaangażowani w rozważanie indywidualnych potrzeb pacjentów i rodzin, aby zapewnić płynne przejście i najlepszą możliwą opiekę w tym czasie...”

W artykule pt. „Minimalna i idealna aktywność czynnika krzepnięcia umożliwiającą chorym na hemofilię podejmowanie aktywności fizycznej – pozyskane opinie ekspertów” opisano opinie ekspertów klinicznych na temat minimalnej i idealnej aktywności czynnika krzepnięcia VIII pozwalającej uniknąć epizodu krwawienia u pacjentów z hemofilią podejmujących różnego typu aktywność fizyczną.<sup>16</sup> Korzyści wynikające z podejmowania aktywności fizycznej (PA, physical activity) przez pacjentów z hemofilią (PWH, people with haemophilia) mogą obejmować poprawę stanu stawów, kości i mięśni. Aktywność czynnika krzepnięcia VIII pozwalająca uniknąć epizodu krwawienia związanego z aktywnością fizyczną pozostaje jednak nieznaną. W ujęciu ukierunkowanym na pacjenta przyjęta klinicznie norma dla minimalnej aktywności czynnika krzepnięcia, wynosząca 0,01 j.m./ml (1%), jest w opinii ekspertów niewystarczająca. Oczekuje się, że wprowadzenie bardziej personalizowanego podejścia, które pozwoli zaspokoić potrzeby pacjentów podejmujących coraz większą aktywność fizyczną, przyniesie dodatkowe korzyści poza związanymi z

---

<sup>14</sup> 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/>

<sup>15</sup> Rekomendacje World Federation of Hemophilia (WFH) z sierpnia 2020 r. (najnowsza 3 edycja)

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32744769/>

<sup>16</sup> Haemophilia. 2020; Early view online wileyonlinelibrary.com/journal/hae © 2020 John Wiley & Sons Ltd

niedawnym postępowaniem w leczeniu. W opinii ekspertów im wyższe ryzyko podejmowanej aktywności fizycznej, tym wyższa minimalna oraz idealna aktywność czynnika krzepnięcia, bez względu na obecność powikłań stawowych.

## Urologia

### Refundacja jednorazowych cewników urologicznych hydrofilowych - zniesienie dopłaty dla pacjentów od 18-26 r.ż. oraz obniżenie dopłaty do 10% dla pacjentów dorosłych

Najczęstszą przyczyną pęcherza neurogennego u dzieci jest rozszczep kręgosłupa (spina bifida) – 98 % przyczyn. Rozszczep kręgosłupa to choroba rzadka. Problemy urologiczne są największym wyzwaniem w opiece nad pacjentem z rozszczepem kręgosłupa. W tym względzie wyprzedzają one problemy ortopedyczne (tzn. niemożność chodzenia, a przez to konieczność poruszania się na wózku lub o kulach) Celem właściwego cewnikowania przerywanego u pacjentów z pęcherzem neurogennym jest zmniejszenie śmiertelności z powodu niewydolności nerek (jeszcze w latach 80-tych połowa dzieci z rozszczepem umierała przed 18 rokiem życia). Jeżeli chcemy zmniejszyć śmiertelność pacjent musi się cewnikować zgodnie z wytycznymi klinicznymi czyli zachować compliance. Aby zachować compliance musimy mieć dostęp do różnych rodzajów cewników. Chory może się cewnikować przerywanie używając różnych rodzajów cewników: Cewniki hydrofilowe (cewniki hydrofilowe gotowe do użycia, cewniki hydrofilowe wymagające aktywacji wodą) oraz cewniki niepowlekane (suche) z jednorazowym żelem sterylnym. Korzyści z stosowania cewników hydrofilowych, to zwiększenie compliance pacjenta (im większy compliance, tym mniejsze ryzyko śmiertelności z powodu niewydolności nerek). Zmniejszenie ryzyka wystąpienia zakażeń układu moczowego (ZUM), urazów cewki moczowej i innych komplikacji medycznych. Poprawa jakości życia i preferowanie ich przez pacjentów - dużo łatwiejsze w użyciu (w stosunku do cewników suchych), co ma szczególne znaczenie dla dzieci w przedszkolu i szkole. Powrót do aktywności zawodowej rodziców/opiekunów dzieci, którzy obecnie muszą cewnikować dzieci w szkole cewnikami suchymi (lepszy compliance i kontynuacja samocewnikowania po 12 miesiącach (99% vs 83 %)). Zgodnie z aktualnymi wytycznymi Europejskiego Towarzystwa Urologicznego (EAU, ang. European Association of Urology) oraz

---

Europejskiego Towarzystwa Pielęgniarek Urologicznych (EAUN, ang. European Association of Urology Nurses) dotyczącymi cewnikowania, nie jest wskazane stosowanie cewników bez powłoki hydrofilowej, dlatego, że ich używanie zwiększa ryzyko urazu w obrębie cewki moczowej, a także prawdopodobieństwo wystąpienia zakażenia układu moczowego. Również wytyczne PTU (Polskie Towarzystwo Urologiczne) zalecają stosowanie cewników hydrofilowych.

Według obecnego Rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie wykazu wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie wysokość udziału własnego świadczeniobiorcy w limicie finansowania ze środków publicznych dla jednorazowych cewników urologicznych (hydrofilowych lub niepowlekanych) wynosi 0% dla pacjentów do 18 roku życia i 20% powyżej 18 roku życia. **Wnioskowane jest zniesienie dopłaty pacjenta od młodzieży między 18-26 rokiem życia (czyli 0% dopłaty pacjenta) do jednorazowych cewników urologicznych (hydrofilowych lub niepowlekanych).** Status materialny młodzieży używającej jednorazowych cewników urologicznych (najczęściej są to dzieci które urodziły się z rozszczepem kręgosłupa, czyli mają niepełnosprawności wynikające z wrodzonej wady rozwojowej), nie zmienia się po przekroczeniu 18 roku życia, te osoby nadal się uczą, zwykle jeszcze nie pracują i są na utrzymaniu rodziców. Z perspektywy sytuacji w perspektywie włączenia społecznego, w okresie po 18 r.ż. gdy kończy się okres nauki, wiążący się ze stosunkowo dobrym wsparciem w środowisku szkolnym, brak dostępu do dobrej jakości i funkcjonalnych w użyciu cewników, w sposób znaczący obniża szansę na tranzycie na rynek pracy oraz podejmowanie innych ról społecznych. Osoba niepełnosprawna może pobierać naukę do 18 roku życia - poziomie szkoły podstawowej oraz do 24 roku życia na poziomie szkoły średniej. Konieczność objęcia szczególnym wsparciem osób młodych w wieku 15 – 29 r.ż. potwierdza koncepcja generacji NEET (Not in Education,



Employment or Training), do której adresowane są specjalnie dedykowane przez UE formy wsparcia, jak np. projekty finansowane ze środków EFS. Ponadto w grupie osób w wieku od 18 – 26 r.ż. znajdują się też osoby, które są w najtrudniejszej sytuacji finansowej jeśli chodzi o system świadczeń z tytułu niepełnosprawności. W sytuacji gdy nabycie niepełnosprawności nastąpiło po 18 r.ż. lub po 24 r.ż. w przypadku osób uczących się osoby te nie mają prawa do renty socjalnej (1588,44 zł brutto/1445 zł netto), a ich opiekunowie nie otrzymują świadczenia pielęgnacyjnego w wysokości 2458 zł, nie mają też prawa do renty z tytułu niezdolności do pracy (stan na marzec 2023). Już teraz Minister Zdrowia dostrzegł w Rozporządzeniu Ministra Zdrowia w sprawie wykazu wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie wyjątkowość statusu materialnego młodzieży do 26 roku życia i przyznał im ulgi finansowe na: Zestawy infuzyjne do osobistej pompy insulinowej w cukrzycy (obejmujące wkłucie, łącznik i dren) – pacjenci mogą zaopatrywać się w wyżej wymieniony sprzęt do 26 roku życia bezpłatnie, a dopiero potem obowiązuje ich 30% odpłatność; Aparat słuchowy na przewodnictwo powietrzne - pacjenci mogą zaopatrywać się w sprzęt do 26 roku życia bezpłatnie, później obowiązuje ich 30% odpłatność; Wkładka uszna wykonywana indywidualnie – wiek 26 lat określa zmianę okresu użytkowania. Zwolnienia przysługują również z odpłatności za koszty wyżywienia i zakwaterowania w sanatorium uzdrowiskowym - dzieciom i młodzieży do ukończenia 18 lat, a jeśli kształcą się dalej – do ukończenia 26 lat, dzieciom z niepełnosprawnością w znacznym stopniu – bez ograniczenia wieku. Zgodnie z prawem podatkowym osoby do 26 roku życia zwolnione są z podatku dochodowego od osób fizycznych. Uprawnienia do różnych innych ulg (np. w komunikacji PKP, miejskiej etc.) przysługują osobom uczącym się aż do dnia ukończenia 26 roku życia. Postulowana zmiana w sposobie refundacji dotyczyłaby ściśle zdefiniowanej i ograniczonej liczbowo populacji - młodzieży z niepełnosprawnościami z powodu rozszczepu kręgosłupa między 18 a 26 rokiem życia. Może to być maks. populacja ok. 1 tys. osób. Zakładając, że 80% z nich przeszłoby docelowo z cewników niepowlekanych (suchych) na jednorazowe cewniki hydrofilowe - to szacowane nowe koszty refundacji wyniosłyby dla NFZ ok. 3,5 mln zł. W Ocenie Skutków Regulacji z roku 2021 w sprawie refundacji cewników hydrofilowych, szacowano wydatki NFZ na ich refundację na 50 mln zł – ta kwota jest niewykorzystana, wydatki NFZ na te wyroby medyczne w okresie styczeń – październik 2022 wyniosły 13 mln zł.

Według obecnego Rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie wykazu wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie wysokość udziału własnego świadczeniobiorcy w limicie finansowania ze środków publicznych dla jednorazowych cewników urologicznych (hydrofilowych lub niepowlekanych) wynosi 0% dla pacjentów do 18 roku życia i 20% powyżej 18 roku życia. **Wnioskowane jest obniżenie dopłaty do 10% dla pacjenta powyżej 26 roku życia (lub 18 roku) dla jednorazowych cewników urologicznych (hydrofilowych lub niepowlekanych).** Pacjenci to osoby z niepełnosprawnościami po urazie rdzenia kręgowego lub z rozszczepem kręgosłupa. Dostęp do odpowiednich cewników to są też kwestie godnościowe. Już teraz Minister Zdrowia dostrzegł w Rozporządzeniu Ministra Zdrowia w sprawie wykazu wyrobów medycznych wydawanych na zlecenie wyjątkowość statusu materialnego pewnych grup pacjentów gdzie dopłata pacjenta wynosi 10%: Ortezy kończyn dolnych wykonywane na zamówienie; Ortezy kończyn dolnych produkowane seryjnie (z wyłączeniem opasek elastycznych; Soczewka okularowa korekcyjna do dali; Soczewka kontaktowa twarda albo hybrydowa, albo miniskleralna; Aparat do leczenia obturacyjnego bezdechu sennego; Wymiennik ciepła i wilgoci HME do 35 sztuk.

## Neurologia

### Okrelizumab\* w terapii I linii stwardnienia rozsianego

Zgodnie z szacunkami Polskiego Towarzystwa Neurologicznego, w Polsce jest zdiagnozowanych ok. 45 tys. chorych na stwardnienie rozsiane, a co roku SM diagnozuje się u ok. 2 tys. nowych pacjentów. Najczęściej chorobę diagnozuje się u osób młodych - w wieku od 20 do 40 lat. Choruje więcej kobiet - blisko 2,5 razy częściej SM dotyczy kobiet niż mężczyzn. W przypadku SM czas od diagnozy do rozpoczęcia leczenia ma ogromne znaczenie. Wprowadzenie odpowiedniego leczenia na jak najwcześniejszym etapie choroby wpływa na zahamowanie rozwoju choroby, a także opóźnia niepełnosprawność. W pierwszym okresie

choroby dominują procesy zapalne, kluczowe są ich wczesne wygaszenie poprzez stosowane leczenie – to w efekcie skutkuje spowolnieniem postępu choroby i w dalszej perspektywie wpływa na sprawność ruchową pacjentów. Szacuje się, że w ciągu ok. 6-9 lat od diagnozy, około 50% chorych zacznie odczuwać wyraźną niesprawność. Dzięki nowym lekom i poprawie opieki, obecnie pacjenci z SM żyją dłużej niż kiedyś. Dziś też jest więcej możliwości indywidualizacji leczenia, a terapię SM można też dostosować do planów życiowych pacjentów (np. macierzyństwo). Można wyróżnić trzy główne postaci: rzutowo-remisyjna (RRMS), wtórnie postępująca (SPMS) oraz pierwotnie postępująca (PPSM). Postać wtórnie postępująca stwardnienia rozsianego (SPMS) jest konsekwencją postaci rzutowo-remisyjnej. W przypadku SPMS objawy nie ustępują całkowicie w okresach remisji, a jedynie stabilizują się. Rzuty lub aktywne zmiany widoczne w obrazach rezonansu magnetycznego pojawiają się z mniejszą częstotliwością, jednak postęp niepełnosprawności ruchowej połączony z wystąpieniem zaburzeń funkcji poznawczych ma charakter stały.

Obecnie w programie lekowym B.29. Leczenie chorych na stwardnienie rozsiane lekarze mają do dyspozycji 14 leków. W programie finansuje się leczenie stwardnienia rozsianego substancjami: 1) postać rzutowo-remisyjna (RRMS) w I linii leczenia: interferon beta-1a, interferon beta-1b, peginterferon beta-1a, octan glatirameru, fumaran dimetylu, teryflunomid, ozanimod, ponesimod, ofatumumab; 2) postać rzutowo-remisyjna (RRMS) w II linii leczenia: okrelizumab, fingolimod, natalizumab, alemtuzumab, kladrybina; 3) szybko rozwijająca się, ciężka postać choroby (RES RRMS): fingolimod, natalizumab, alemtuzumab, kladrybina; 4) postać pierwotnie postępująca (PPMS): okrelizumab; 5) postać wtórnie postępująca (SPMS): interferon beta-1b, siponimod. Biorąc pod uwagę, że postęp stwardnienia rozsianego, zwłaszcza niepełnosprawności ruchowej, jest zdecydowanie niższy u pacjentów leczonych bardzo aktywnie od samego początku rekomendowana jest refundacja publiczna okrelizumabu od I linii leczenia. Wytyczne Europejskiej Akademii Neurologii oraz Europejskiego Komitetu ds. Leczenia i Badań Stwardnienia Rozsianego wskazują terapię indukcyjną, czyli terapię lekami o wysokiej skuteczności, takimi jak okrelizumab, od I linii leczenia, wtedy, kiedy dominuje faza zapalna, a nie neurozwyrodnieniowa. Okrelizumab istotnie zmniejsza ryzyko rozwinięcia niepełnosprawności, a wyniki w tym zakresie były korzystniejsze w grupie pacjentów, którzy otrzymali okrelizumab od I linii leczenia i byli nim leczeni nieprzerwanie. Wczesne rozpoczęcie terapii SM lekiem wysoko skutecznym przynosi najlepsze efekty.

\*Lek pojawił się na projekcie lipcowej listy refundacyjnej.

## Chirurgia

### Zabieg rekonstrukcji zwieraczy w terapii nietrzymania gazów i stolca, jako powikłania porodu u kobiet

Problem uszkodzeń zwieraczy odbytu u kobiet po porodzie jest bardzo niezauważony. Mam tu na myśli mechaniczne uszkodzenia zwieraczy odbytu podczas porodu, a nie przejściową niewydolność zwieraczy odbytu, która występuje w pewnym odsetku u kobiet po porodzie siłami natury w wyniku samego porodu i która z czasem ustępuje. Uszkodzenia zwieraczy odbytu są ciężkimi uszkodzeniami ciała. Jest to problem wstydlivy i niedoszacowany. Uszkodzenia zwieraczy podczas porodu zwykle doprowadzają do nietrzymania stolca, które ujawnia się stosunkowo krótko po porodzie. Trzeba jednak wspomnieć, że u części kobiet występują mechanizmy działające niejako zastępczo w celu zapewnienia kontynencji (trzymania stolca). Polegają one na angażowaniu innych, poza uszkodzonymi zwieraczami, mięśni w celu zapewnienia trzymania stolca: np. mięśni ud czy pośladków. W ten sposób uszkodzenie zwieraczy jest maskowane zwykle do okresu menopauzy gdy mięśnie słabną, a nietrzymanie stolca staje się olbrzymim problemem nie tylko pacjentki ale także lekarzy. Nietrzymanie stolca po porodzie jest jednostką chorobową, która ma absolutnie dewastujący wpływ na zdrowie kobiety: brak kontynencji wymusza m. in. konieczność noszenia wkładek, czy pieluch, w sposób istotny wpływa na aktywność życiową, seksualną, zawodową, spędzanie czasu wolnego. Dodatkowo powoduje ciężką dysfunkcję seksualną i psychiczną. Warto zwrócić też uwagę na kontekst wystąpienia nietrzymania stolca w związku z uszkodzeniami zwieraczy po porodzie: Pacjentka przychodzi do szpitala urodzić dziecko, a wychodzi - w przypadku nieleczenia - z ciężką i potencjalnie tylko częściowo uleczalną

jednostką chorobową. W sposób szczególny na mechaniczne uszkodzenia zwieraczy narażone są kobiety, u których poród przebiega z trudnościami lub wymaga szybkiego ukończenia np. z powodu objawów zagrożenia życia płodu. Te działania, zwykle ratunkowe wobec płodu, wymuszają stosowanie szerokich nacięć krocza, wyciągaczy próżniowych czy też kleszczy. To z kolei przekłada się na wyższe ryzyko uszkodzeń tkanek miękkich kanału rodnego i okolicy odbytu. Po ciężkich porodach ocena zwieraczy stanowi wyzwanie zarówno z powodu trudności w rozpoznaniu jak i zaopatrzeniu, gdyż mięśnie te po rozerwaniu zwykle bardzo krwawią. Tym niemniej mechaniczne uszkodzenia zwieraczy odbytu można - i należy - rozpoznawać i leczyć niemal natychmiast lub w krótkim czasie po porodzie. Dane literaturowe nie pozostawiają wątpliwości, że im szybciej zwieracz zostanie zaopatrzony, tym większa szansa, że naprawa będzie wysoce skuteczna. Jako wysoką skuteczność rozumiemy prawidłową pracę zwieracza w długim okresie czasu. Wiadomo bowiem że głównym problemem tych odroczonej napraw zwieraczy, to jest napraw wykonywanych w odległym czasie po porodzie, jest ich malejąca skuteczność wraz z upływem czasu. Wczesne naprawy zwieraczy uszkodzonych podczas porodu mają jeszcze jeden ważny wymiar: oszczędzają Pacjentce, która co dopiero urodziła dziecko, wszystkich niedogodności związanych z nietrzymaniem stolca w tym noszeniu pieluch, z którymi Pacjentka musi mierzyć się do czasu operacji naprawczej, i to ciągle sprawując opiekę nad nowo narodzonym dzieckiem a jednocześnie krążąc po poradniach w przygotowaniu do operacji naprawczej. W Polsce w przypadku amputacji w obrębie np. kończyny górnej pacjenci mają zapewnioną całodobowo dyżur replantacyjny pełniony w ośrodkach referencyjnych, do których ich się kieruje. U podstaw utworzenia tych ośrodków było zrozumienie kalectwa jakie niesie ze sobą utrata choćby części kończyny górnej. Nie mam najmniejszych wątpliwości, że uszkodzenie zwieraczy, szczególnie podczas porodu w przypadku jego nieleczenia także prowadzi do ciężkiego kalectwa. Dlatego uważam za niezbędne objęcia tych Pacjenteń uporządkowanym programem opieki już od czasu rozpoznania uszkodzenia zwieraczy ze szczególnym zwróceniem uwagi na pilność postępowania diagnostycznego, chirurgicznego i szalenie ważnego postępowania rehabilitacyjnego (!) oraz uprzywilejowanie w otrzymywaniu porad ambulatoryjnych. W jakiś sposób należałoby także uwzględnić poradnictwo dla pacjentek po uszkodzeniach zwieraczy, które planują kolejną ciążę. Podsumowując uważam że temat uszkodzeń okołoporodowych zwieraczy powinien znaleźć zrozumienie tak aby Polki otrzymywały w zakresie tej potencjalnie ciężko okaleczającej jednostki chorobowej świadczenia odpowiadające aktualnemu stanowi wiedzy.

#### **KONTAKT:**

Anna Jasińska - Rzecznik Medycznej Racji Stanu, tel. 734 439 122, e-mail: [jasinska@greencomm.pl](mailto:jasinska@greencomm.pl)

Grażyna Mierzejewska - Ekspert Medycznej Racji Stanu, tel. 734 437 337, e-mail: [mierzejewska@greencomm.pl](mailto:mierzejewska@greencomm.pl)

#### **PARTNERZY/SPONSORZY:**

 **abbvie**

 **Coloplast**

 **Orphalan** Innovation for Orphan Diseases

 **sanofi**

 **Takeda**