



RAPORT MEDYCZNEJ RACJI STANU: JAKOŚĆ ŻYCIA W CHOROBAH RZADKICH I NEUROLOGICZNYCH

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
13 lipca 2023 r.

Raport pt. Jakość życia w chorobach rzadkich i neurologicznych. Medyczna Racja Stanu, Lipiec 2023.

ISBN: 978-83-969333-0-0

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

Autorzy wypowiedzi w kolejności alfabetycznej:

1. Minister Grzegorz Błazewicz, Zastępca Rzecznika Praw Pacjenta
2. Dr Leszek Borkowski, Prezes Fundacji „Razem w Chorobie”
3. Prof. Krystyna Chrzanowska, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej i Poradni Genetycznej Instytutu „Pomnik - CZD”
4. Prof. dr hab. med. Leszek Czupryniak, Kierownik Kliniki Diabetologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersyteckie Centrum Kliniczne WUM, Medyczna Racja Stanu
5. Kamila Anna Dratkowicz, Prezes Fundacji HypoGenek
6. Paweł Dreschel, Stowarzyszenie na Rzecz Chorych na aHUS
7. Michał Dzięgielewski, Dyrektor Departamentu Lecznictwa w Ministerstwie Zdrowia
8. Poseł Barbara Dziuk, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich
9. Prof. Piotr Gastoł, Konsultant krajowy w dziedzinie urologii dziecięcej, Kierownik Kliniki Urologii Dziecięcej IP CZD
10. Prof. Krzysztof Giannopoulos, Prorektor ds. Szkoły Doktorskiej i Badań Klinicznych UM w Lublinie
11. Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia
12. Prof. Jacek Grzybowski, Kierownik Oddziału Kardiomiopatii w Narodowym Instytucie Kardiologii
13. Prof. Marek Hus, Kierownik Katedry i Kliniki Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku UM w Lublinie
14. Robert Jagodziński, Prezes Fundacji Aktywnej Rehabilitacji FAR
15. Dominika Janiszewska-Kajka, Zastępca Dyrektora, Departament Lecznictwa, Ministerstwo Zdrowia
16. Prof. Grzegorz Kopec, Klinika Chorób Serca i Naczyń UJ CM i Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia z Krakowskiego Szpitala Specjalistycznego im. Jana Pawła II
17. Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Klinik Neurologii WUM, Vice-Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich
18. Prof. Marcin Kurzyzna, Katedra i Klinika Krążenia Płucnego, Chorób Zakrzepowo-Zatorowych i Kardiologii CMKP, ECZ Otwock
19. Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich
20. Prof. Ewa Lech-Marańda, Konsultant krajowa w dziedzinie hematologii, Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie
21. Zofia Lisiecka, Prezes Stowarzyszenia na Rzecz Chorych na aHUS
22. Katarzyna Lisowska, Fundacja Per Humanus
23. Stanisław Maćkowiak, Prezes Federacji Pacjentów Polskich, Prezes Krajowego Forum Orphan
24. Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, Medyczna Racja Stanu
25. Zbigniew Pawłowski, Prezes Stowarzysza Rodzin z Amyloidozą Transtyretynową
26. Prof. Konrad Rejdak, Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego
27. Natalia Rospara, Prezes Stowarzyszenia Pacjentów z Chorobą LAL-D
28. Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress, Służba Zdrowia
29. Prof. Piotr Socha, Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zburzeń Odżywiania i Pediatrii Instytutu „Pomnik CZD”
30. Prof. Maria Szczepańska, Kierownik Pododdziału Dializoterapii Dzieci, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, Wydział Lekarski w Zabrze, Katedra i Klinika Pediatrii, Oddział Nefrologii Dziecięcej z Pododdziałem Dializoterapii Dzieci
31. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Prezes Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
32. Aleksandra Wilk, Dyrektor Sekcji Raka Płuca, Fundacja To Się Leczy
33. Prof. Zbigniew Żuber, Kierownik Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii im. Andrzeja Frycza Modrzewskiego, Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych z pododdziałami Neurologii i Reumatologii, Szpital Dziecięcy św. Ludwika w Krakowie, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu.

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

Wykorzystanie treści raportu pod warunkiem podania źródła: *Raport pt. Jakość życia w chorobach rzadkich i neurologicznych. Medyczna Racja Stanu, Lipiec 2023.*

Spis treści

1. Medyczna Racja Stanu – misja i działania	3
2. Wprowadzenie, Anna Jasińska, Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu.....	12
3. Stanowiska prelegentów	13
Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress, Służba Zdrowia	14
Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, Medyczna Racja Stanu.....	14
Aleksandra Wilk, Dyrektor Sekcji Raka Płuca, Fundacja To Się Leczy.....	15
Prof. dr hab. med. Leszek Czupryniak, Kierownik Kliniki Diabetologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersyteckie Centrum Kliniczne WUM, Medyczna Racja Stanu	17
Posel Barbara Dziuk, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich	18
Prof. Zbigniew Żuber, Kierownik Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii im. Andrzeja Frycza Modrzewskiego, Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych z pododdziałami Neurologii i Reumatologii, Szpital Dziecięcy św. Ludwika w Krakowie, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu	18
Stanisław Maćkowiak, Prezes Federacji Pacjentów Polskich, Prezes Krajowego Forum Orphan	19
Prof. Krystyna Chrzanowska, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej i Poradni Genetycznej Instytutu „Pomnik - CZD”	20
Prof. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich	21
Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Klinik Neurologii WUM, Vice- Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich	22
Michał Dzięgielewski, Dyrektor Departamentu Lecznictwa w Ministerstwie Zdrowia	24
Dominika Janiszewska-Kajka, Zastępca Dyrektora, Departament Lecznictwa, Ministerstwo Zdrowia	25
Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Prezes Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej.....	26
Natalia Rospara, Prezes Stowarzyszenia Pacjentów z Chorobą LAL-D.....	27
Kamila Anna Dratkowicz, Prezes Fundacji HypoGenek	27
Prof. Konrad Rejdak, Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego.....	27
Prof. Piotr Socha, Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zburzeń Odżywiania i Pediatrii Instytutu „Pomnik - CZD”	28
Katarzyna Lisowska, Fundacja Per Humanus	30

Prof. Grzegorz Kopeć, Klinika Chorób Serca i Naczyń UJ CM i Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia z Krakowskiego Szpitala Specjalistycznego im. Jana Pawła II	30
Prof. Marcin Kurzyna, Katedra i Klinika Krążenia Płucnego, Chorób Zakrzepowo-Zatorowych i Kardiologii CMKP, ECZ Otwock	31
Prof. Jacek Grzybowski, Kierownik Oddziału Kardiomiopatii w Narodowym Instytucie Kardiologii.....	32
Zbigniew Pawłowski, Prezes Stowarzysza Rodzin z Amyloidozą Transtyretynową.....	34
Prof. Maria Szczepańska, Kierownik Pododdziału Dializoterapii Dzieci, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, Wydział Lekarski w Zabrze, Katedra i Klinika Pediatrii, Oddział Nefrologii Dziecięcej z Pododdziałem Dializoterapii Dzieci	35
Prof. Krzysztof Giannopoulos, Prorektor ds. Szkoły Doktorskiej i Badań Klinicznych UM w Lublinie ...	35
Prof. Ewa Lech-Marańda, Konsultant krajowa w dziedzinie hematologii, Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie.....	37
Prof. Marek Hus, Kierownik Katedry i Kliniki Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku UM w Lublinie	38
Paweł Dreschel, Stowarzyszenie na Rzecz Chorych na aHUS.....	38
Zofia Lisiecka, Prezes Stowarzyszenia na Rzecz Chorych na aHUS.....	39
Prof. Piotr Gastoł, Konsultant krajowy w dziedzinie urologii dziecięcej, Kierownik Kliniki Urologii Dziecięcej IP CZD	40
Dr Leszek Borkowski, Prezes Fundacji „Razem w Chorobie”	40
Robert Jagodziński, Prezes Fundacji Aktywnej Rehabilitacji FAR.....	41
Minister Grzegorz Błażewicz, Zastępca Rzecznika Praw Pacjenta.....	42
Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia.....	43
4. Wnioski i rekomendacje	44
5. Kluczowe informacje przy gotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu z zakresu wartości zdrowia	47
Pegcetacoplan w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH)	48
Rawulizumab w terapii atypowego zespołu hemolityczno-mocznicowego (aHUS).....	49
Tafamidis w terapii amyloidozy transtyretynowej z kardiomiopatią (ATTR-CM).....	51
Asfotaza alfa pierwszą i jedyną terapią dla pacjentów z hipofosfatazją dziecięcą (HPP)	54
Sebelipaza alfa jako enzymatyczna terapia zastępcza dla pacjentów z niedoborem lizosomalnej kwaśnej lipazy (LAL-D)	57
Terapie farmakologiczne stosowane w leczeniu tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP)	59
Ibrutinib w skojarzeniu z wenetoklaksem (IBRU+VEN) w leczeniu dorosłych chorych z wcześniej nieleczoną przewlekłą białaczką limfocytową.....	59

Wenetoklaks z obinutuzumabem (VEN+OBI) w pierwszej linii terapii dla pacjentów „Fit” z przewlekłą białaczką limfocytową	60
Amiwantamab w leczeniu pacjentów z zaawansowanym niedrobnokomórkowym rakiem płuca (NDRP) z insercją w eksonie 20 w genie kodującym receptor naskórkowego czynnika wzrostu (EGFR)	63
Daratumumab w połączeniu z lenalidomidem i deksametazonem (1L DRd) w terapii dorosłych pacjentów z uprzednio nieleczonym szpiczakiem plazmocytowym, którzy nie kwalifikują się do autologicznego przeszczepienia komórek macierzystych	65
Teclistamab w terapii dorosłych pacjentów z opornym i nawrotowym szpiczakiem plazmocytowym, którzy otrzymali co najmniej trzy wcześniejsze terapie, w tym lek immunomodulujący, inhibitor proteasomu i przeciwciało anti-CD38, i u których stwierdzono progresję choroby w trakcie ostatniej terapii	66
Trientyna w leczeniu choroby Wilsona	67
6. Tezy dla Zdrowia	70
7. Siedem Zasad Doktora Janusza Medera - jak zadbać o wzajemne dobre relacje z pacjentem.....	74

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 prowadzącej m.in. do tego, aby polski pacjent miał dostęp do takiego leczenia, jak inni pacjenci w Unii Europejskiej. Miejmy nadzieję, że "Tezy dla Zdrowia" wypracowane przez Medyczną Rację Stanu oraz cykliczne debaty przy okrągłym stole będą wsparciem dla racjonalnej reformy systemu ochrony zdrowia w Polsce.

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

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

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

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



Medycznej Racji Stanu: Rada Ekspertów do spraw Chorób Rzadkich oraz Rada Ekspertów ds. Chorób Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości. W 2020 r. ukonstytuowała się Rada Ekspertów ds. Onkologii. W 2021 r. powołano Radę Ekspertów ds. Chorób Autoimmunologicznych. W latach 2016-2023 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.



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.

IV Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich

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



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.

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

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% par 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 długiem 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 „Zdrowie 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 - Zdrowie kobiety powinno 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 następnych 25 lat poprawiając przeżycie oraz jakość życia chorych na raka.

2 marca 2023 r. VII Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu - Choroby rzadkie w Polsce są traktowane priorytetowo, co pokazuje rozporządzenie ministra Zdrowia, uchwalony i wdrażany Plan dla Chorób Rzadkich 2021-2023 oraz Fundusz Medyczny





30 marca 2023 II Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Autoimmunologicznych Medycznej Racji Stanu - Rekomendowana jest szybka diagnoza chorób autoimmunologicznych, wczesny dostęp pacjentów do skutecznych terapii oraz wprowadzenie modelu opieki kompleksowej.

20 kwietnia 2023 Debata Medycznej Racji Stanu pt. Liczymy się z naszym zdrowiem - W ostatnich dekadach rośnie znaczenie pomiaru kosztów w systemie ochrony zdrowia. Rozwija się ekonomia zdrowia, farmakoekonomika oraz metodologia szacowania kosztów z perspektywy społecznej, systemu ochrony zdrowia i pacjenta.



25 maja 2023 Debata Medycznej Racji Stanu pt. Zdrowie Kobiety - Bezpieczeństwo Rodziny - Kobiety stanowią połowę polskiego społeczeństwa odgrywając kluczowe role społeczne. Wg badań kobiety na pierwszym miejscu wartości wymieniają swoje zdrowie, ale tylko połowa z nich bada się regularnie i dba o swój stan zdrowia.

22 czerwca 2023 Debata Medycznej Racji Stanu pt. Wartość Zdrowie - Zdrowie w Polsce musi być traktowane przez rząd jako wartość narodowa, na równi z bezpieczeństwem narodowym i wzrostem gospodarczym.



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

Medyczna Racja Stanu od kilku lat wspiera poprawę sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi i neurologicznymi.

Diagnoza choroby rzadkiej już wcześniej tworzyła i nadal tworzy zagrożenie śmiercią, inwalidztwem, izolację społeczną i zubażają rodziny pacjentów. Jeśli do tego dodamy częste interwencje chirurgiczne, nie zawsze skuteczną walkę z towarzyszącym choremu bólem i poczucie bezsilności spowodowane brakiem dostępu do nielicznych w tej grupie chorób skutecznych metod leczenia - to mamy wystarczające powody by szczególną troską objąć cierpiące na nie osoby. 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 (jej uruchomienie jest planowane na wrzesień 2023 r.) oraz paszport chorego z chorobą rzadką. Na realizację Planu dla Chorób Rzadkich przeznaczono ok. 130 mln zł. Ukonstytuowała się także Rada ds. Chorób Rzadkich. Jednocześnie chorzy na choroby rzadkie bardzo dobrze oceniają działanie Funduszu Medycznego, 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 doposaża się ośrodki kliniczne w nowoczesny sprzęt, a 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.

Neurologia w Polsce w ostatnich latach bardzo dynamicznie się zmienia w kierunku zaspakajania potrzeb ponad pięciu milionów pacjentów. W 2021 r. opublikowano strategię dla polskiej neurologii, czyli raport nt. Stanu polskiej neurologii oraz kierunków jej strategicznego rozwoju w perspektywie do 2030 r. Wytycza on kierunki optymalizacji opieki w zakresie głównych schorzeń neurologicznych. Strategia została opracowana przez Polskie Towarzystwo Neurologiczne oraz Instytut Zarządzania w Ochronie Zdrowia Uczelni Łazarskiego. Raport przedstawia kluczowe dane nt. stanu polskiej neurologii oraz kierunki zmian systemowych, w tym koncepcja utworzenia krajowej sieci neurologicznej, której rozwój pozwoli na zwiększenie wartości zdrowotnej, rozumianej jako poprawa jakości i efektywności opieki neurologicznej, a także doświadczeń pacjentów oraz ich opiekunów. Wypracowane w toku wielu miesięcy wnioski i rekomendacje są wyrazem gotowości środowiska do wdrażania zmian systemowych, bez których nie będzie możliwe zwiększenie dostępności i jakości opieki oraz stworzenie przyjaznego środowiska pracy dla profesjonalistów medycznych, sprawujących

opiekę nad polskimi pacjentami w ramach finansowania publicznego.¹ Z roku na rok poprawia się sytuacja chorych na choroby neurologiczne w Polsce, którzy leczeni są zgodnie z aktualnymi wytycznymi europejskimi. Zrefundowano skuteczne terapie dla pacjentów ze stwardnieniem rozsianym, chorobą Parkinsona, rdzeniowym zanikiem mięśni, padaczką i migreną przewlekłą. Dostępne stały się również nowe technologie nielekowe, w tym przede wszystkim wszczepialne stymulatory struktur głębokich mózgu (DBS) w terapii choroby Parkinsona i trombektomia mechaniczna w leczeniu niedokrwiennego udaru mózgu. Dzięki temu u wielu pacjentów udało się faktycznie opanować chorobę i podnieść komfort życia. W lutym 2020 r. powstał Parlamentarny Zespół ds. Chorób Neurologicznych, na którym regularnie omawiane są najważniejsze problemy pacjentów neurologicznych.² Oczywiście rekomendowana jest dalsza optymalizacja modelu opieki, opartego o poradnie dla poszczególnych schorzeń neurologicznych, np. poradnie SM, poradnie przeciwpadaczkowe, poradnie dla chorych na chorobę Parkinsona, itp. Pacjenci oczekują zdefiniowanej ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej oraz wsparcia koordynatora opieki. Konieczne jest zaangażowanie klinicystów, organizacji pacjentów i mediów do zwiększenia świadomości na temat tej przewlekłej choroby i jej konsekwencji w społeczeństwie. Pacjenci i neurologowie mają coraz głośniejszy głos w systemie ochrony zdrowia w Polsce. W czerwcu 2023 r. został opublikowany Projekt rozporządzenia Ministra Zdrowia zmieniającego rozporządzenie w sprawie określenia priorytetowych dziedzin medycyny, w którym neurologia uznana została, jako priorytetowa dziedzina medycyny. Jak argumentuje Ministerstwo Zdrowia, w związku z przewidywanym zwiększeniem zachorowalności na choroby neurologiczne, spodziewane jest znaczne zwiększenie zapotrzebowania na świadczenia udzielane przez lekarzy specjalistów w dziedzinie neurologii. Jednocześnie Ministerstwo Zdrowia zwraca uwagę, że na ok. 4,5 tys. lekarzy neurologów wykonujących zawód, aż ok. 2,4 tys. jest powyżej 55. roku życia (stan na grudzień 2022 r.), a co za tym idzie w ciągu najbliższych kilkunastu lat spodziewany jest znaczny spadek liczby lekarzy specjalistów w dziedzinie neurologii. Dodatkowo, część neurologów pracuje tylko w sektorze prywatnym. Korzyści, jakie wiążą się z wpisaniem neurologii do katalogu priorytetowych dziedzin medycyny, to między innymi przyznanie dodatkowych miejsc rezydenckich. Zachętą jest także wyższe wynagrodzenie otrzymywane przez lekarzy odbywających szkolenie specjalizacyjne w trybie rezydenckim. Oczekiwanym efektem nowelizacji będzie zwiększenie liczby lekarzy rozpoczynających szkolenie specjalizacyjne w dziedzinie neurologii, co w przyszłości zapewni zwiększenie liczby lekarzy specjalistów w tej dziedzinie. Dzięki zwiększeniu liczby lekarzy neurologów pacjenci cierpiący na schorzenia neurologiczne uzyskają łatwiejszy i szybszy dostęp do lekarzy specjalistów oraz do specjalistycznych świadczeń neurologicznych.³

3. Stanowiska prelegentów

W trakcie wirtualnej debaty wypowiedzieli się eksperci kliniczni, urzędnicy, politycy, przedstawiciele pacjentów, autorytety moralne i eksperci systemowi. Poniżej przedstawiono stanowiska prelegentów w kolejności ich wypowiedzi.

¹ Raport: Stan polskiej neurologii i kierunki jej rozwoju w perspektywie do 2030 r. PTN.

<https://ptneuro.pl/aktualnosc/raport-stan-polskiej-neurologii-i-kierunki-jej-rozwoju-w-perspektywie-do-2030-r>

² Parlamentarny Zespół ds. Chorób Neurologicznych. Sejm RP.

<https://www.sejm.gov.pl/Sejm9.nsf/agent.xsp?symbol=ZESPOL&Zesp=727>

³ Projekt rozporządzenia Ministra Zdrowia zmieniającego rozporządzenie w sprawie określenia priorytetowych dziedzin medycyny. Czerwiec 2023 <https://legislacja.rcl.gov.pl/projekt/12373401/katalog/12981201#12981201>

Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress, Służba Zdrowia

Witam wszystkich Państwa, rozpoczynamy Okrągły Stół Medycznej Racji Stanu. Dziś przy tym okrągłym stole, ale także zdalnie spotykamy się z ekspertami, przedstawicielami systemu i pacjentami i będziemy rozmawiać o jakości życia w chorobach rzadkich i neurologicznych. Przed nami kilka godzin dyskusji. Dyskusja, jak zawsze zwieńczona będzie raportem, wnioskami i rekomendacjami. Raport będzie do dyspozycji tych wszystkich, którzy będą zainteresowani ustaleniami naszej dzisiejszej dyskusji. Będziemy się przyglądać sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi i neurologicznymi z różnych perspektyw. Perspektywy dostępności do innowacyjnych terapii, badań diagnostycznych, z perspektywy jakości życia i życia codziennego pacjentów.

***Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, Medyczna Racja Stanu***

Nie zapominajmy, że ponad 500 tys. ludzi rocznie na świecie zapada na rzadkie nowotwory. W Polsce to jest liczba zbliżająca się do około 50 tys. Jest kluczowe, aby w chorobach rzadkich onkologicznych był dostęp do skutecznych terapii celowanych. Jednocześnie, należy pamiętać, że ciągle wyniki leczenia, szczególnie jeśli chodzi o nowotwory rzadkie, są mniej więcej o połowę gorsze, od tych uzyskiwanych przy leczeniu bardziej powszechnych nowotworów. Spowodowane to jest m.in. bardzo długim procesem diagnostycznym i nierównym dostępem do nowoczesnej terapii w Polsce. Jednak pomimo tego, coraz więcej nowotworów staje się chorobami przewlekłymi. Są to nawet te nowotwory, które kiedyś były trudne do leczenia i miały złe rokowanie. W związku z postępowaniem wiedzy i dostępem do badań molekularno-genetycznych, a szczególnie do wyrafinowanej zaawansowanej diagnostyki molekularnej w oparciu o sekwencjonowanie następnej generacji (NGS), będziemy leczyli coraz częściej nie konkretny nowotwór, w danym narządzie, ale konkretną mutację występującą w różnych rodzajach nowotworów.



Jak dziś wygląda sytuacja chorych z rakiem płuca i jakie terapie mogą odmienić los kolejnych podgrup pacjentów? Jeśli chodzi o raka płuca, to warto pamiętać, żeby nieustannie edukować społeczeństwo, brać udział w bezpłatnych badaniach przesiewowych, szczególnie tych pacjentów, którzy palą papierosy. Trzeba zdecydowanie odbudować działania poradni antynikotynowych na terenie całego kraju. Potem będzie więcej pieniędzy na procedury lecznicze wysoko kosztowne dla tych, którzy zachorowali nie z własnej winy. Rak płuca jest spowodowany głównie paleniem papierosów, ale u części pacjentów z rakiem gruczołowym w wywiadzie nie ma palenia papierosów. Jako lekarz z wieloletnim doświadczeniem w onkologii, nigdy nie przypuszczałem, że będę obserwował „okres renesansu”, jeśli chodzi o nowotwory, takie jak rak płuca. Tutaj ukłon w kierunku Ministerstwa Zdrowia i pana ministra Macieja Miłkowskiego, bo w ostatnich kilkunastu miesiącach mamy zrefundowanych sześć nowych innowacyjnych terapii w raku płuca. Dzięki tym decyzjom obecnie mamy ok. 17 leków do dyspozycji i nasze leczenie w Polsce jest już podobne jak w Europie Zachodniej, czy USA. Mamy kolosalny postęp w dostępie do najskuteczniejszych terapii. Mnie martwi coś innego, że mamy starannie wypracowaną infrastrukturę logistyczno-organizacyjną, mamy narodowe programy, mamy dostęp do coraz większej liczby leków innowacyjnych, natomiast kuleje wczesne rozpoznanie i równy dostęp do diagnostyki molekularnej, która powinna być ustawicznie monitorowana, certyfikowana i zapewniać najwyższą jakość. Myślę, że w raku płuca, nawet połowa Polaków, w ogóle nie korzysta

z dostępu do nowoczesnych terapii, bo wszystko urywa się na poziomie wczesnej diagnostyki, która nie powinna przekraczać 14 dni, a nie trwać kilka lub kilkanaście miesięcy. Patrząc na ostatnie doniesienia z amerykańskiego kongresu ASCO i na nowe rejestracje leków i wskazań w Unii Europejskiej, znowu się wiele zmieniło na korzyść pacjentów. Od czerwca 2023 r. jest nowa rejestracja immunoterapii w połączeniu z chemioterapią leków pochodnych platyny w tzw. neoadjuwancie, kiedy można stosując leczenie skojarzone poprawić w znaczący sposób wyniki w resekcyjnym raku płuca. Podobnie skojarzenie dwóch leków immunokompetentnych w niedrobnokomórkowym raku płuca pozwala uzyskać zmniejszenie śmiertelności, aż o 30 proc. Natomiast do leczenia bardzo rzadkiej mutacji, z insercją w eksonie 20 genu EGFR, mamy zarejestrowany lek pod koniec 2021 r. Ostatnie rekomendacje ESMO, jak i NCCN w USA, zalecają amivantamab w leczeniu pacjentów z zaawansowanym niedrobnokomórkowym rakiem płuca z insercją w eksonie 20, w genie kodującym receptor naskórkowego czynnika wzrostu (EGFR). Lek ten ma dwa punkty uchwytu i łączy się z receptorem powierzchniowym komórki nowotworowej, poprzez co blokuje namnażanie się komórek nowotworowych. Jednocześnie, druga część tego przeciwciała dołącza się do białka, które ma wpływ na dzielenie się komórek i przerzutowanie się nowotworu. Mamy więc broń podwójnego rażenia, która jest w stanie zablokować namnażanie się komórek nowotworowych. Dzięki temu leкови otrzymuje się odpowiedź na poziomie 40 proc. u tak leczonych chorych. Wiemy też, że średni czas trwania remisji po zastosowaniu tego leku przekracza 12 miesięcy. Trzeba dać taką samą szansę naszym pacjentom w Polsce. Bardzo się cieszymy, że z jednej strony mamy dużo nowych cząsteczek i dostęp do nich, ale ciągle jeszcze nie jesteśmy w stanie zapewnić pełnego wachlarza terapii jak w innych krajach UE. Reasumując, kluczowy jest dostęp do diagnostyki molekularnej i skrócenie ścieżki pacjenta. W tym procesie musimy w pełni wykorzystać zapisy i cele Narodowej Strategii Onkologicznej (NSO) oraz Krajowej Sieci Onkologicznej (KSO). Podstawowym warunkiem sukcesu terapeutycznego w onkologii jest koordynacja oraz interdyscyplinarność w podejściu diagnostyczno-leczniczym w oparciu o medycynę precyzyjną i personalizowaną. Tu jest jeszcze bardzo wiele do zrobienia w naszym kraju.

Aleksandra Wilk, Dyrektor Sekcji Raka Płuca, Fundacja To Się Leczy



Poruszamy dzisiaj temat chorób rzadkich w aspekcie diagnostyki, leczenia i jakości życia chorych z zaawansowanym niedrobnokomórkowym rakiem płuca (NDRP). W leczeniu raka płuca mamy do czynienia coraz częściej z przypadkami rzadkich mutacji, które są wykrywane dzięki nowoczesnej diagnostyce molekularnej, czyli kompleksowemu profilowaniu genomowemu. Bardzo ucieszyła mnie wiadomość, że trwają prace nad wprowadzeniem wieloskalowych badań genetycznych do koszyka świadczeń gwarantowanych dla dorosłych pacjentów onkologicznych. To szczególnie ważne dla chorych na raka płuca, u których możemy mieć do czynienia z różnymi mutacjami, które nie są wykrywane przy użyciu standardowych testów jednogomowych. Zastosowanie u nich kompleksowego profilowania genomowego pozwoli nie tylko na szybką jednoczasową diagnostykę, ale też na szybkie wdrożenie odpowiedniego leczenia. Pacjenci onkologiczni muszą być zatem zaopiekowani zarówno pod kątem diagnostyki, jak i pod kątem dostępności do celowanych leków innowacyjnych. Bo jeśli wykryjemy te rzadkie mutacje, a nie będziemy mieli czym leczyć, to nie uzyskamy pożądanego efektu. I odwrotnie - mając dostęp do nowoczesnych terapii celowanych, a nie mając pełnej możliwości wykrywania mutacji, chorzy nie będą mogli w pełni skorzystać z optymalnie dobranego leczenia. Mam nadzieję, że zgodnie z zapowiedziami będzie to możliwe do końca 2023 roku. Muszę się zgodzić z tym, że powinniśmy najpierw zabezpieczyć

tych pacjentów, którzy najlepiej rokują, czyli chorych po resekcji nowotworu z zastosowaniem jako adjuwantu nie tylko leczenia celowanego ozymertynibem u chorych z mutacją w genie EGFR, ale także immunoterapii atezolizumabem u pacjentów z ekspresją białka PD-L1 (>50%). Faktycznie, dzięki decyzjom Ministra Zdrowia mamy ogromny przełom w leczeniu chorób nowotworowych płuc - nie tylko raka płuca, ale także rzadko występującego międzybłoniaka opłucnej. Zajmuję się tematem raka płuca od 2016 r. i to, co się zadziało w refundacji leków w ostatnich latach, to jest naprawdę ogromny przełom - zbliżyliśmy się do poziomu europejskiego i mam nadzieję, że w niedługim czasie będziemy mogli leczyć pacjentów z tą chorobą nawet na poziomie światowym. Jednak jest jeszcze kilka terapii, które do leczenia chorych na tę chwilę brakuje.

Mamy pacjentów z mutacją ALK, która często dotyczy osób młodych, niepalących. Chorzy na niedrobnokomórkowego raka płuca (NDRP) z rearanżacją genu ALK stanowią ok. 4,5 proc. wszystkich chorych na ten typ nowotworu, zaś szacuje się, że ok. 20 proc. chorych bardzo młodych może posiadać rearanżację genu ALK. Na obecną chwilę są refundowane leki pierwszej i drugiej generacji, jednakże czekamy na możliwość zastosowania inhibitora ALK trzeciej generacji, tj. lorlatynibu już w pierwszej linii leczenia, który powinien zostać zrefundowany ze względu na udowodnione klinicznie duże korzyści dla pacjenta. W porównaniu do inhibitorów ALK drugiej generacji (4-6 krotnie), lorlatynib redukuje ryzyko przerzutów do ośrodkowego układu nerwowego aż ponad 11-krotnie, co zdecydowanie poprawia też czas przeżycia oraz jakość życia chorych.

Pacjenci z ALK bardzo szybko progresują do ośrodkowego układu nerwowego, poprzez co rokowania przeżycia tych pacjentów są dużo gorsze. Mamy podopieczną, która ma 34 lata i na etapie rozpoczęcia leczenia miała 15 guzów przerzutowych do głowy. Zastosowanie leczenia celowanego od samego początku pozwoliło jej na normalne codzienne funkcjonowanie, ku naszej radości chora wzięła w tym roku ślub. Kolejna młoda osoba z mutacją ALK, która zachorowała w wieku 27 lat, w tym roku świętowała 9 rok leczenia !!! To pokazuje, że nasi pacjenci są w stanie być dobrze leczeni dzięki zastosowaniu indywidualnie dobranej terapii do wykrytej u nich mutacji, co pozwala zdecydowanie wydłużyć czas ich życia w dobrej jakości.

Następna rzadka mutacja genetyczna w raku płuca, to mutacja z insercją w eksonie 20 i tutaj amivantamab jest przez nas, jak i pacjentów bardzo oczekiwanym lekiem na liście refundacyjnej. U chorych z niedrobnokomórkowym rakiem płuca (NDRP) z insercją w eksonie 20 genu EGFR z progresją choroby po chemioterapii opartej na pochodnych platyn amivantanab był skuteczny u 37% pacjentów. Na tę chwilę niestety brak możliwości leczenia chorych tym lekiem zarówno w ramach procedury RDTL, jak i badań klinicznych.

Muszę wspomnieć jeszcze o najszerszej grupie chorych, którzy mają mutację w genie KRAS występującą u niemal 30% pacjentów z niedrobnokomórkowym rakiem płuca. Inhibitor mutacji G12C w genie KRAS jest najczęstszą nieprawidłowością genetyczną związaną z niedrobnokomórkowym rakiem płuca (NSCLC), występuje ona u niemal 13% pacjentów chorujących na ten typ nowotworu. Wykrycie tego biomarkera może zapewnić wgląd w rokowanie choroby, a także jej odpowiedź na leczenie. Pacjenci z zaawansowanym niedrobnokomórkowym rakiem płuca z mutacją KRAS G12C wykazują odpowiedź na leczenie sotorasibem. Sotorasib to pierwsza terapia ukierunkowana molekularnie, dedykowana chorym z mutacją G12C w genie KRAS. Terapia ta wykazuje korzystną dla pacjentów efektywność kliniczną, akceptowalny profil bezpieczeństwa i poprawę jakości życia, co ma swoje potwierdzenie w danych z praktyki klinicznej. Dodatkowo chorzy odnoszą korzyść niezależnie od stanu sprawności, czyli nie tylko z ECOG 0 i 1 ale również z ECOG 2. W chwili obecnej pacjenci z mutacją w genie KRAS

G12C nie są objęci programem lekowym i podobnie jak chorzy z mutacją EGFR w ex.20, mają zablokowany dostęp do leku w ramach procedury RDTL.

Nie mogłabym pominąć także innych rzadkich mutacji występujących w niedrobnokomórkowym raku płuca, które mogą zostać wykryte poprzez zastosowanie kompleksowego profilowania genomowego, a na które są już dedykowane im leki, do których chorzy także jeszcze nie mają dostępu w ramach programu lekowego czy też w ramach dostępu do technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności (TLI). Mam tutaj na myśli takie leki jak: - entrektytib dla chorych z genem fuzyjnym NTRK,- selperkatynib i pralsetynib dla rearanzacji genu RET, - dabrafenib w połączeniu z trametynibem dla mutacji V600E w genie BRAF. Widzimy ogromną potrzebę tych terapii, ponieważ mamy podopiecznych z takimi właśnie mutacjami, do których pacjenci nie mają w tym momencie dostępu (nie licząc badań klinicznych, o ile jest możliwa w chwili zachorowania pacjenta rekrutacja).

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



Występuję tu, jako jedna z osób, która inicjowała koncepcję Medycznej Racji Stanu. Nasze spotkania, które odbywamy przez ostatnie lata dosyć często dotyczyły bezpieczeństwa zdrowotnego w Polsce. To było oczywiste w przypadku pandemii COVID-19 oraz w kontekście wojny w Ukrainie. Bardzo często dyskutujemy o jakości życia pacjentów. W chorobach rzadkich mówimy nie tylko o przeżyciu pacjentów, ale również o jakości ich życia. To też jest pewien krok w dobrą stronę, że już dyskutujemy o tym, jak pacjenci żyją i żeby to życie było jak najlepsze. Myślę, że Medyczna Racja Stanu ma tu szczególne znaczenie, bo koncepcja tego *think tanku* polegała na tym, że kwestie zdrowotne wykraczają poza kadencję obecnego rządu i parlamentu. One powinny być realizowane długofalowo, w pewnym porozumieniu między dzisiejszym rządem i dzisiejszą opozycją. W przypadku chorób rzadkich myślę, że to ma szczególne znaczenie, bo wiele z tych chorób jest chorobami nieuleczalnymi, czyli pacjent na nie zapada i musi być już dobrze prowadzony przez lata. Zmieni się minister, zmieni się opcja polityczna rządu, ale nie zmienią się zasady leczenia, one się będą rozwijały, ale nie będą się zmieniały, tak jak opcje polityczne. Medyczna Racja Stanu poczuwa się do roli strażnika kwestii zdrowia. Utworzyliśmy platformę – okrągły stół, przy którym możemy się spotkać ponad podziałami. Możemy dyskutować o rozwiązaniach bardziej długofalowych niż te, o których dyskutuje rząd, czy stanowią agendy państwowe. Zwłaszcza, że za progiem mamy wybory i trudno powiedzieć jak się potoczą i jakie zmiany zajdą. Miejmy nadzieję, że to, o czym będziemy tu dzisiaj dyskutować oraz raport z naszych prac trafi na biurko decydentów. Wiem, że decydenci do naszych raportów zaglądną. Poprzez to Medyczna Racja Stanu można dołożyć swoją cegiełkę dla utrzymania stabilności i ciągłości opieki zdrowotnej dla pacjentów i pacjenci na tym skorzystają.

Poseł Barbara Dziuk, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich

Jako przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu do spraw Chorób staram się rzeczywiście wieloaspektowo dotykać kwestii związanych z chorobami rzadkimi. Zawsze podkreślam, że debata przy okrągłym stole z Medyczną Racją Stanu to jest inspiracja, ale też i ukierunkowanie w podejmowaniu systemowych rozwiązań. Chciałam wszystkim Państwu za to podziękować, a szczególnie Profesorom, którzy w merytoryczny sposób kierują swoje postulaty do Ministerstwa Zdrowia. Ja w tym procesie jestem tylko tym małym ogniwiem, które łączy wszystkie strony. Bardzo się cieszę, że razem potrafimy wypracowywać dobre rozwiązania, które mogą naprawdę pomagać pacjentom. Zdrowie to nie biznes, a pacjent powinien być zawsze w centrum uwagi. Wszelkiego rodzaju innowacyjne rozwiązania stanowią bardzo istotny element w diagnostyce i leczeniu pacjenta. Jeżeli mówimy o chorobach rzadkich, to wiele osób jest niezdiagnozowanych, czyli diagnostyka w chorobach rzadkich jest podstawą i filarem, aby systemowo wspomóc, a przede wszystkim zaoferować dedykowane leczenie dla poszczególnego pacjenta. Diagnostyka w wielu przypadkach trwa zbyt długo i moim marzeniem jest, żeby były certyfikowane laboratoria oraz miejsca, gdzie te badania będą wykonywane. Są wprawdzie już wykonywane badania genetyczne, ale musimy je dofinansować. Choroby rzadkie, to także są choroby nowotworowe i choroby neurologiczne. Im bardziej się tą tematyką zajmuję, tym więcej dowiaduje się o chorobach, których do tej pory nie znałam, o których nie słyszałam. Spotykam pacjentów, którzy potrzebują kompleksowego zaopiekowania przez ośrodki referencyjne, które mają wysoko wykształconą kadrę medyczną. Ja to widzę od strony menadżerskiej i systemowego poukładania, a w tym procesie potrzebuję Państwa wsparcia. Zdrowie nie ma barwy politycznej, musimy wszyscy razem współpracować dla poprawy stanu zdrowia Polaków i razem dążyć do dobrych rozwiązań innowacyjnych w medycynie. Musimy przygotować listę ośrodków eksperckich w chorobach rzadkich, które funkcjonują w Polsce i opublikować je na profesjonalnym portalu „Choroby rzadkie” dla lekarzy i pacjentów. Do tego portalu jeszcze dołożyć namiary na certyfikowane laboratoria diagnostyczne, gdzie są właściwie robione i opisywane badania genetyczne. Jestem do Państwa dyspozycji, a wiecie Państwo, że jak ja się na coś uprę, to będzie zrealizowane. Poprzez dialog powinniśmy w tym procesie zaangażować wszystkie grupy społeczne oraz wprowadzać takie rozwiązania prawne, żeby to wszystko było zrobione tak, aby nikogo nie skrzywdzić. Zawsze wyznaję zasadę, że w bardzo istotnych rozwiązaniach legislacyjnych każda strona, każdy głos jest istotny i nigdy nikogo nie pomijam. I to się tyczy każdej dziedziny zdrowia.



Prof. Zbigniew Żuber, Kierownik Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii im. Andrzeja Frycza Modrzewskiego, Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych z pododdziałami Neurologii i Reumatologii, Szpital Dziecięcy św. Ludwika w Krakowie, Przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu

Chciałbym wskazać najpilniejsze wyzwania kliniczne i systemowe w zakresie chorób rzadkich. W tym procesie mamy ogromne wsparcie Medycznej Racji Stanu. Na szczęście mamy Plan dla Chorób Rzadkich, który jest z powodzeniem realizowany i wdrażany. Mamy w Polsce klinicystów zafascynowanych w swoich dziedzinach, niezwykle zaangażowanych i każdy chciałby, żeby



jego dziedzina była pierwsza, najważniejsza. Każdy z tych lekarzy walczy o swoich pacjentów i to jest niezwykle cenne i ważne. Każda jednostka chorobowa, to jest problem konkretnego człowieka i jego rodziny, bo jeżeli mamy chorego członka rodziny, to cała rodzina też w jakiś sposób z tego powodu cierpi. Ani pacjent, ani jego rodzina często nie wiedzą, że to jest choroba rzadka. Gdy zbierzemy tych pacjentów, to mamy parę milionów chorych na choroby rzadkie w Polsce. Nowoczesna medycyna daje wiele rozwiązań, ale rozwiązanie to nie jest tylko konkretny lek, przy jednej jednostce chorobowej. Musimy wdrażać kompleksową opiekę nad pacjentem, czyli dobrą diagnostykę i leczenie oraz dobrze wyedukowany personel medyczny, który nie będzie pomijał trudnych problematycznych objawów, tylko będzie się skupiał na całości procesu. Jeżeli weźmiemy pod uwagę wiele jednostek chorobowych, to zmęczenie u pacjenta może być dominującym objawem w wielu chorobach autoimmunizacyjnych, ale także w wielu chorobach rzadkich. Czy, to będzie tętnicze nadciśnienie płucne, czy choroba Wilsona, czy inne jednostki chorobowe, zawsze będą dominujące objawy ogólne i dopiero od pewnych szczegółowych problemów możemy dojść do finalnego rozwiązania. Tu chodzi o całościową poprawę opieki medycznej. Przykład choroby Wilsona, gdzie pacjenci mają zróżnicowane objawy, pokazuje, że musimy pamiętać, że każdy pacjent jest nieco inny. To nie jest tak, że każdy pacjent ma te same objawy. Jeżeli mamy dominującą postać neurologiczną, to pacjent powinien trafić do neurologa. W przypadku dominującej postaci gastrologiczno-hepatologicznej, kontaktem jest gastrolog lub hepatolog. Ale konsensus postępowania powinien być wspólny, żeby pacjent otrzymał, jak najlepszą możliwość leczenia. I muszę powiedzieć, że w wielu dziedzinach, mamy wypracowane standardy postępowania z zastosowaniem najnowszych metod leczenia, najlepszej diagnostyki i ze znakomitymi efektami, więc myślę, że wzory są gotowe. W sumie w budżecie państwa tych środków jest dużo, ale nie robiąc dobrej diagnostyki, wydajemy pieniądze na wielokrotne hospitalizacje. W chorobach rzadkich mamy nowe leki i nowe wskazania i one powinny być jak najszybciej dostępne refundacyjnie dla chorych w Polsce. Zajmuję się jednostkami chorobowymi, które są z definicji rzadkie albo ultraradkie. Każdy nowy lek, to jest kolejna szansa dla moich pacjentów. W swojej codziennej pracy klinicznej, każdy z nas zajmuje się określonymi schorzeniami i dlatego ważne są specjalistyczne kliniki. Chciałbym podkreślić, że musimy tak pracować, aby rozwiązania systemowe dawały szansę tym ośrodkom klinicznym, które zajmują się rzeczywiście pacjentami z chorobami rzadkimi ultraradkimi. Te ośrodki eksperckie muszą być dobrze finansowane, gdyż taki ośrodek ekspercki wymaga ogromnej pracy skoordynowania wielu działań, czyli diagnostyki, leczenia, ale także kompleksowej opieki. To jest niezwykle istotne, bo jeżeli te ośrodki nie będą właściwie dofinansowane, to one nie będą właściwie funkcjonować, albo po prostu nie powstaną. Dlatego kieruję apel o zwrócenie uwagi na dofinansowanie ośrodków eksperckich chorób rzadkich w Polsce, bo bez tego sobie nie poradzimy.

*Stanisław Maćkowiak, Prezes Federacji Pacjentów Polskich,
Prezes Krajowego Forum Orphan*

Prace nad Planem dla Chorób Rzadkich trwały od 2008 r., a w 2021 r. został on finalnie uchwalony. Plan dla Chorób Rzadkich, został przyjęty w formie uchwały KPRM i jest to obowiązujące prawo. W związku z tym trzeba zrobić wszystko, żeby te zapisy były wdrożone w życie zgodnie z przyjętym harmonogramem. Należy pamiętać, że Plan zawiera tylko część medyczną dotyczącą opieki w chorobach rzadkich. Aby zapewnić kompleksową opiekę nad chorymi na choroby rzadkie i ich rodzinami, należy ten Plan uzupełnić o opiekę socjalną i edukację. Realizacja Planu też nie idzie tak, jak byśmy oczekiwali. Pacjenci z chorobami rzadkimi oczekują poprawy opieki jak najszybciej, ponieważ ich stan chorobowy tego wymaga. Jednak procedury prawne i administracyjne utrudniają nam



realizację działań zapisanych w harmonogramie. Od uchwalenia Planu 24 sierpnia 2021 r. do maja 2022 r. był przestój z uwagi na konieczność powołania Rady ds. Chorób Rzadkich, która ma wspierać Ministra Zdrowia przy realizacji Planu dla Chorób Rzadkich. Od chwili powołania Rady prace ruszyły bardzo intensywnie. Szybka i jakościowa diagnostyka chorób rzadkich, w tym diagnostyka genetyczna, to warunek konieczny do poprawy opieki nad chorymi w Polsce. Obecnie czekamy na ustawę o testach genetycznych, która jest przygotowana i czeka w KPRM na dalszą legislację. Przyjęcie jej jest jednym z warunków uporządkowania prawa w tym zakresie i szybkiego rozwoju diagnostyki. Mamy nadzieję, że ustawa zostanie przyjęta jeszcze w 2023 r. Zgodnie z harmonogramem w 2022 r. powinny być nominowane ośrodki eksperckie, z adekwatnym finansowaniem ich działania. Nadal czekamy na ich nominację. Bez systemowej organizacji ośrodków eksperckich nie może być mowy o kompleksowej opiece dla chorych na choroby rzadkie. Na szczęście w ostatnich kilku latach znacząco wzrosła liczba nowych leków refundowanych w chorobach rzadkich. Mam nadzieję, że ten trend się utrzyma i będziemy w najbliższym czasie mogli mieć jeszcze większy dostęp do leków „sierocych” dla wszystkich pacjentów, którzy będą ich potrzebowali. Chodzi także o to, żeby prace, takie jak na przykład budowa portalu informacyjnego, czy rejestry, które są już na ukończeniu były wdrażane jak najszybciej do codziennej praktyki. Kolejnym ważnym działaniem dla chorób rzadkich jest Fundusz Medyczny. Widzimy spore szanse na wykorzystanie środków z subfunduszu terapeutycznego, który jest przeznaczony dla chorób rzadkich i chorób onkologicznych. Mówimy dużo na temat rozszerzenia diagnostyki w ramach przesiewu noworodkowego i leczenia domowego. Resort zdrowia prowadzi prace koncepcyjne w zakresie zaproponowania systemowego rozwiązania w zakresie dostaw domowych leków dla pacjentów leczonych w ramach programów lekowych. My jako pacjenci bardzo liczymy, że chory, którego stan chorobowy na to pozwala, nie będzie musiał zgłaszać się do szpitala, aby otrzymać lek, ponieważ będzie mógł go otrzymać w warunkach domowych.

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



Realizacja Planu dla Chorób Rzadkich zaplanowana na lata 2022-2024 postępuje zgodnie ze znowelizowanym harmonogramem. Zrozumiałe jest, że wszyscy interesariusze oczekują jak najszybszej realizacji i wdrażania wszystkich obszarów Planu, ale nie zawsze zdają sobie sprawę, że wiele zadań wymaga m.in. konsultacji prawnych (zgodność z innymi aktami prawnymi, konieczne zmiany), wyceny procedur przez AOTMiT, uzgodnień i negocjacji z NFZ. Uważam, że sukces ostatniej edycji Planu zawdzięczamy temu, że objął on tylko medyczne obszary związane z chorobami rzadkimi i ograniczył się praktycznie do działań w ramach Ministerstwa Zdrowia. Konieczność jednoczesnego uzgadniania działań z kilkoma ministerstwami wymagałaby koordynacji na kilku poziomach.

Od końca maja 2022 roku, tj. od momentu powołania trzech rad: Rady ds. Chorób Rzadkich, Rady Naukowej ds. Rejestru Chorób Rzadkich oraz Rady Naukowej ds. Platformy Informacyjnej „Choroby rzadkie” zaczęły się prace wdrożeniowe, które intensywnie toczą się w 7 powołanych zespołach roboczych. Pisząc Plan dla Chorób Rzadkich trzymaliśmy się koncepcji, która została zaproponowana w Unii Europejskiej przez Komitet Ekspertów Unii Europejskiej do spraw Chorób Rzadkich (EUCERD) powołany formalnie na mocy Decyzji Komisji Europejskiej z 30 listopada 2009 r. Komitet przygotował wytyczne dotyczące misji, zadań oraz zasad powoływania ośrodków eksperckich dla chorób rzadkich (OEER), które obowiązują we wszystkich krajach członkowskich i którymi kierowaliśmy się

przygotowując tę część Planu. Minister Zdrowia powołał już część ośrodków eksperckich spośród krajowych ośrodków należących do europejskich sieci referencyjnych (ERN). Takich ośrodków w Polsce aktualnie jest 46. Ośrodki te nie musiały przechodzić procedury konkursowej ponieważ przeszły już eliminacje na poziomie EU. Konieczne jest uzupełnienie tej bazy o kolejne krajowe ośrodki eksperckie, które zostaną powołane na zasadzie konkursów. W Polsce jest wiele ośrodków, które od lat zajmują się pacjentami z chorobami rzadkimi i mają w tym zakresie znaczące osiągnięcia, ale nie ubiegały się o wstąpienie do sieci ERN. W końcowej fazie przygotowano są dokumenty i odpowiednia infrastruktura na platformie P1 (wnioski elektroniczne) oraz kryteria konkursowe (wg zaleceń EUCERD). Konkursy będą organizowane cyklicznie, aby w miarę możliwości zapewnić pacjentom z chorobami rzadkimi jak najszerszy dostęp do opieki na poziomie eksperckim. Docelowo powinna powstać Krajowa Sieć Ośrodków Eksperckich. Aby OECR mogły spełnić swoje zasadnicze zadania, takie jak, m.in.: zapewnienie wysokospecjalistycznej, nowoczesnej diagnostyki na najwyższym poziomie, określenie sposobu postępowania, zakresu terapii i niezbędnej opieki specjalistycznej) muszą uzyskać odpowiednie finansowanie procedur medycznych, zarówno na poziomie hospitalizacji jak i ambulatorium. Niestety wszystkim pacjentom z chorobami rzadkimi ośrodki eksperckie nie zdołają zapewnić systematycznej opieki, dlatego jednym z kluczowych zadań OECR będzie opracowywanie wytycznych dotyczących diagnostyki, monitorowania i postępowania terapeutycznego w określonych chorobach lub grupach chorób, które ułatwią lekarzom POZ i innym specjalistom działającym w rejonie zamieszkania pacjenta zrozumienie jego potrzeb medycznych i realizację zaleceń. Chodzi o to, aby pacjent nie musiał często jeździć do oddalonego ośrodka eksperckiego. Choroby rzadkie mają to do siebie, że są najczęściej przewlekłe, wielonarządowe i często pacjenci wymagają eksperckiej wiedzy i opieki wielu specjalistów. Wiemy, że dostęp do specjalistów jest bardzo trudny i trudno nam też powiedzieć, że może być w tej chwili inaczej, jeśli chodzi o choroby rzadkie. Zdecydowanie nie mamy niedobór liczbę specjalistów. Dla przykładu podam dane dotyczące liczby genetyków klinicznych w Polsce. W całym kraju pracuje około 150 specjalistów w tej dziedzinie, z których co najmniej 30% jest już na emeryturze.

Nawiązując jeszcze do Platformy Informacyjnej „Choroby rzadkie” zachęcamy gorąco organizacje pacjentów do kontaktów z zespołem Redakcji Platformy, ponieważ dzięki Państwa aktywności stanie się ona wiarygodnym źródłem wiedzy dla innych pacjentów, aby nie musieli błądzić po systemie ochrony zdrowia w Polsce.

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



Wyrażam wielkie podziękowanie Medycznej Racji Stanu za to, że choroby rzadkie kolejny raz są tematem debaty. Dzisiejsza debata dotyczy jakości życia w chorobach rzadkich i neurologicznych. Niska jakość życia jest w wielu chorobach rzadkich. Przyczyny to niepełnosprawność fizyczna i/lub intelektualna częsta w chorobach rzadkich, zmieniony wygląd w niektórych chorobach (od pacjentów słyszę niekiedy „jak idę ulicą, to nie ma osoby, która by na mnie nie patrzyła”); cierpienie fizyczne i psychiczne, często wykluczenie społeczne, częściej niski status materialny rodziny. Oczywiście kochająca, wspierająca i bezwarunkowo akceptująca rodzina to wielka siła osób z chorobami rzadkimi, ale powinno się więcej robić systemowo. Tym jednak zajmie się następny etap Planu dla Chorób

Rzadkich. Obecny Plan dla Chorób Rzadkich zajmuje się tylko poprawą opieki medycznej i jest to właściwe, ponieważ nie było możliwe zajęcie się wszystkimi problemami jednocześnie.

Biorąc pod uwagę fakt, że 80% chorób rzadkich to choroby genetyczne, diagnostyka genetyczna jest szczególnie ważna. Opóźnione postawienie rozpoznania, brak rozpoznania, odyseja diagnostyczna ze wszystkimi tego konsekwencjami, są wymieniane jako największy problem chorych na choroby rzadkie i ich rodzin. Wiele mówi reakcja rodzin podczas wizyty, na której lekarz przekazuje wynik badania i mówi, jakie jest rozpoznanie. Są to niekiedy sytuacje trudne, kiedy okazuje się, że rodzina się jednak łudziła, że nie jest to choroba genetyczna, liczyła na wykluczenie tła genetycznego, na to, że znajdzie się skuteczne leczenie, a nieprawidłowy wynik badania genetycznego odbiera wówczas nadzieję. Jednak znacznie częściej przeprowadzenie diagnostyki genetycznej i postawienie rozpoznania to wielka ulga dla pacjenta i jego rodziny, że wreszcie wiadomo jaka to choroba i jakie jest rokowanie, że skończyła się tułaczka diagnostyczna. Kończy się powracające stale pytanie „dlaczego”. Ustalenie rozpoznania i zrozumienie dlaczego doszło do choroby pozwala na zamknięcie pewnego etapu w życiu i rozpoczyna myślenie o przyszłości i konstruktywne działanie. Na obniżenie jakości życia wpływa też strach, czy mogę przekazać moją chorobę dziecku, czy po urodzeniu jednego dziecka chorego, występuje ryzyko, że następne dzieci też będą chore. Strach zamyka drogę do rodzicielstwa i ta obawa to kolejny czynnik, który obniża jakość życia. Po ustaleniu rozpoznania rodzina 8-krotnie częściej decyduje się na realizację planów prokreacyjnych. Dlatego dobrze się stało, że jest zrozumienie, że nawet jak nie ma aktualnie dostępnej skutecznej terapii, to i tak ustalenie rozpoznania to wielka wartość dla chorego i jego rodziny. Coraz częściej ustalenie rozpoznania to przepustka do skutecznej terapii. Czasem to leki już znane, stosowane do terapii innych chorób, a czasem to terapia celowana, dobrana pod kątem defektu molekularnego.

W Planie dla Chorób Rzadkich poprawa diagnostyki genetycznej zajmuje bardzo ważne miejsce. Żeby osiągnąć efekt w postaci realnej poprawy diagnostyki genetycznej, konieczne jest spełnienie szeregu warunków. Jest to: Wprowadzenie do koszyka świadczeń gwarantowanych aCGH i NGS – pod koniec roku badania będą dostępne. Zwiększenie dostępu do diagnostyki genetycznej: dostępność w OECR oraz w klinikach; ustalamy jak współpracować z genetykiem klinicznym; Pielęgniarka genetyczna – w ciągu 3 miesięcy powinna być taka specjalizacja; Doradca genetyczny w onkologii (żeby onkologia nie odciągała genetyków klinicznych od chorób rzadkich) – w przyszłości; po ustaleniu jak sprawdza się pielęgniarstwo genetyczne; Szkolenie kadry genetyków laboratoryjnych – nowa specjalizacja „medyczna genetyka molekularna”, także unowocześnienie programu specjalizacji z laboratoryjnej genetyki medycznej; Ustawa o testach genetycznych – jak najszybciej powinna być przyjęta; Rekomendacje dotyczące stosowania diagnostyki genetycznej – są w opracowaniu; Platforma Informacyjna Choroby Rzadkie – będzie wiarygodnym źródłem informacji o chorobach rzadkich.

Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Klinik Neurologii WUM, Vice-Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich

Cieszy mnie fakt, że od kilku lat przestaliśmy na temat chorób rzadkich tylko rozmawiać, a zaczęliśmy realnie realizować Plan dla Chorób Rzadkich, co jest już odczuwalne dla naszych pacjentów. Ta intensywna praca, której zazwyczaj nie widać na zewnątrz, w którymś momencie daje bardzo wymierne efekty. Jakość życia naszych chorych składa się z bardzo trudnej codzienności, począwszy od rozpoznania choroby rzadkiej, czy neurologicznej. Potem stawiamy kolejne pytanie: „Co



robić, skoro ja już to rozpoznanie mam”, albo „Co zrobić, jeżeli w kontekście choroby uwarunkowanej genetycznie, dzisiejsze metody takiej możliwości, żeby rozpoznanie postawić nie dały”. Myślę, że wielu z nas, czasami weryfikuje rozpoznania, czy stawia rozpoznania pacjentom, rodzinom, których konsultowaliśmy dekadę temu. Wtedy jednak nie było metody, żeby to zrobić, a dziś możemy wreszcie im to zapewnić. W związku z tym, nasi pacjenci wymagający pogłębionej diagnostyki genetycznej, to nie są tylko „pacjenci pierwszorazowi”, ale jest jeszcze duża grupa tych chorych, którzy już pod naszą opieką są i do których diagnostyki i leczenia musimy okresowo wracać.

Choroby rzadkie to choroby przewlekłe. Oczywiście, nawet jeśli nie potrafimy ich wyleczyć, powinniśmy próbować poprawiać funkcjonowanie, rokowanie i jakość życia pacjentów. Ten cel powinien być realizowany zarówno w ośrodkach eksperckich, jak i w praktykach lekarza rodzinnego, blisko pacjenta. Obecnie mamy zarejestrowane leki dla zaledwie ok. 3% chorób rzadkich. Choroby rzadkie są istotą neurologii: szacuje się, że ok. 40% procent chorób rzadkich, to choroby neurologiczne. Choroby nerwowo-mięśniowe, to ok. tysiąca skatalogowanych chorób i ponad 100 tys. pacjentów w Polsce. Doskonałym przykładem choroby wieloukładowej jest amyloidoza transtyretynowa, to choroba, w której są pacjenci z polineuropatią wymagający opieki neurologa oraz pacjenci kardiologiczni, którzy mają kardiomiopatię. Wielodyscyplinarność chorób rzadkich jest dodatkowym wyzwaniem. Warto też pamiętać, że nie wszystkie choroby rzadkie, to choroby zagrażające życiu i nie każdy pacjent z chorobą rzadką musi przez całe życie być pod opieką ośrodka eksperckiego. Może czasem wrócić nawet pod opiekę lekarza POZ, czy innego specjalisty bliżej miejsca zamieszkania. Jeżeli pacjent choruje na chorobę niepostępującą, uzyskał odpowiednie informacje, będzie żył w miarę komfortowo. Bardzo staramy się tymi informacjami wypełnić Platformę Informacyjną „Choroby rzadkie”, aby służyła dobrze pacjentom i lekarzom. Platforma powinna być wsparciem zarówno dla pacjentów, jak i dla tych lekarzy, których wiedza na temat konkretnych grup chorób rzadkich jest trochę mniejsza, a jest to zrozumiałe, bo nikt z nas lekarzy nie jest w stanie pochłonąć wiedzy o 10 tys. chorób rzadkich i ultraradkich.

Kwestia dostępu do nowych terapii, to bardzo ważne zagadnienie, jeśli chodzi o neurologię. Pojawiają się interesujące rejestracje i badania kliniczne leków w chorobach z autoagresji, m.in. miastonii. Rozmawiamy również z Ministrem Zdrowia na temat możliwości podawania w warunkach domowych części leków w programach lekowych, tak jak robiliśmy to w trakcie pandemii COVID-19. Nie każda wizyta musiałaby być realizowana w warunkach szpitalnych, co byłoby wielkim ułatwieniem dla naszych pacjentów, ale też obciążeniem dla przeciążonych zespołów klinicznych.

Dostęp do rehabilitacji, to kolejny bardzo ważny punkt opieki nad wieloma chorymi na choroby rzadkie. Rehabilitacja powinna być dostępna, systematyczna i w pełni refundowana ze środków publicznych.

Tranzycja z opieki pediatrycznej do opieki dla dorosłych, to kolejny bardzo trudny problem, który powinniśmy rozwiązać. Rokowanie chorych na choroby rzadkie się poprawia, z czego się bardzo cieszymy i dzieci, które leczymy skutecznie przez wiele lat, stają się pacjentami dorosłymi, prowadzonymi w innych ośrodkach. Warto rozważyć stworzenie procedury przekazania pacjenta z ośrodka pediatrycznego do dalszej opieki.

Nadal systemowym wyzwaniem jest kwestia finansowania ośrodków diagnozujących i leczących chorych na choroby rzadkie. Niesiemy pomoc naszym pacjentom, ale niestety nierzadko wydatki związane z diagnostyką i leczeniem są wyższe niż wycena naszych świadczeń oparta na jednorodnych grupach pacjentów (JGP). To stawia nas w trudnej sytuacji wobec odpowiedzialności za bilans naszych oddziałów. Innym ważnym aspektem, który powinien być uwzględniany w odniesieniu do chorób rzadkich jest zapewnienie stabilnej i dobrze wyszkolonej, zaangażowanej kadry. Jest pewna rzecz,

o której powinniśmy pamiętać w kontekście finansów i funkcjonowania ośrodków eksperckich. To wiedza i doświadczenie nabywane dzięki praktyce. W medycynie zabiegowej jest pojęcie tzw. krzywej uczenia. Wszyscy wiedzą, że trzeba zrobić wiele zabiegów, po to, żeby one były z powodzeniem z niskim odsetkiem powikłań, były sprawne i bezpieczne. W chorobach rzadkich taka krzywa uczenia również istnieje. Myślimy się uczyli od naszych mistrzów, bierzemy udział w konferencjach naukowych, współpracujemy z wiodącymi ekspertami z zagranicy. To jest proces trwający stale, uczymy nasze młodsze koleżanki i kolegów, oni oglądają dziesiątki, setki pacjentów, uczą się fenotypu, postępowania. Jestem przekonana, że liczba ośrodków eksperckich powinna być dostosowana do populacji pacjentów z określoną grupą chorób rzadkich. Przykładem może być nasze świetne doświadczenie w sprawnym funkcjonowaniu 37. ośrodków leczących dzieci i dorosłych pacjentów z SMA. W momencie, kiedy pojawiła się możliwość farmakoterapii w programie lekowym, udało nam się, dużym wysiłkiem całego środowiska, doprowadzić do znakomitego dostępu chorych do terapii w każdym miejscu w Polsce. Chcielibyśmy jednak, żeby bardzo trudny merytorycznie obszar chorób rzadkich był atrakcyjny dla lekarzy i specjalistów innych dziedzin. Żeby odpowiednia wycena świadczeń zwiększyła ich dostępność, zapewniła stabilność kadrową, wsparcie w administrowaniu i logistyce, m. in. dzięki finansowaniu asystentów medycznych i koordynatorów opieki.

Michał Dziągiewski, Dyrektor Departamentu Lecznictwa w Ministerstwie Zdrowia



Mówimy o chorobach rzadkich, które są w Polsce częste, bo dotyczą paru milionów chorych oraz ich rodzin. Nareszcie udało się stworzyć Plan dla Chorób Rzadkich, a byliśmy ostatnim, albo przedostatnim krajem w Unii Europejskiej, który to zrobił. Ale, jak go uchwaliliśmy w 2021 r., to okazało się, że jest jednym z najlepszych. Wprowadzanie Planu w życie jest trudniejsze, bo bariery legislacyjne i biurokratyczne utrudniają na co dzień szybsze działania. To jest olbrzymie przedsięwzięcie. Mówiąc o chorobach rzadkich, my przede wszystkim myślimy o leczeniu już zdiagnozowanego pacjenta. Natomiast pamiętajmy, że dojście do tego momentu, kiedy postawi mu się diagnozę jest właśnie tym najtrudniejszym kawałkiem, którego żaden Plan za nas nie wykona. Jeżeli będziemy już mieli diagnozę, to możemy wtedy starać się o refundację skutecznej terapii. Mamy do tego ustawę refundacyjną, Fundusz Medyczny, RDTL i różne mechanizmy refundacji publicznej. I ten dostęp pacjentów do leczenia sukcesywnie się poprawia. W wielu chorobach rzadkich mamy refundowane wszystkie możliwe opcje terapeutyczne, że wymienię: SMA, mukowiscydozę, białaczki, wrodzony obrzęk naczynioruchowy, czy metaboliczne choroby ultrarządki. W zakresie przesiewu noworodków należymy do liderów światowych. Równie ważny, jak cały Plan dla Chorób Rzadkich jest portal informacyjny i możliwość wymiany, albo sięgnięcia informacji na temat poszczególnych chorób rzadkich. Bardzo często w głowie rodzica powstaje podejrzenie, że to może być choroba rzadka, a wtedy dobrze jest mieć wiarygodne źródło informacji. Podejrzewam, że jest to taka historia, jak wszędzie, czyli historia jakiegoś dziecka, które błąka się po różnych specjalistach, w różnych ośrodkach klinicznych ma wykonywanych wiele badań, ale wspólnego mianownika ciągle nie ma i to wtedy rodzice zaczynają szukać wszelkich informacji. Dlatego ważne są: współpraca, wymiana informacji, koncentracja tych świadczeń, bo dobrze by było, o czym przez cały czas powtarzam, że na pewno istnieją takie schorzenia, dla których powinien istnieć jeden ośrodek w Polsce.

Jeżeli mówimy o bardzo wąskich wskazaniach i kosztownych terapiach, to z założenia jest to grupa chorych do programu lekowego. Po to się robi programy lekowe, żeby bardzo ściśle określić populację dla której jest adresowana kosztowna terapia. Takie terapie muszą być pod taką kontrolą, żeby

sprawdzić i monitorować, czy na pewno będą korzyści zdrowotne dla leczonych chorych. Obecnie, ani klinicysta, ani organizacja pacjentów nie jest stroną w postępowaniu o refundację leku w programie lekowym, bo obecnie jedynym wnioskodawcą jest producent leku, który zwraca się do Ministra Zdrowia z wnioskiem o objęcie refundacją. Proszę uwierzyć, że to nie jest tak, że Minister Zdrowia wszystko zawęźa i ogranicza. Programy są bardzo często zawężone na wniosek firmy. Mieliśmy przypadek terapii genowej w SMA, w którym producent określił granicę stosowania tej terapii do 6. miesiąca życia, niezależnie od wagi ciała. W interesie wnioskodawcy, czyli producenta leku jest kryterium, gdzie najbardziej lek zadziała. Komisja Ekonomiczna negocjuje ceny i wydaje opinię, ale finalną decyzję podejmuje Minister Zdrowia. Obecnie Fundusz Medyczny finansuje badania genetyczne wykonywane dzieciom, natomiast badania genetyczne dla dorosłych są wykonywane w ramach normalnej diagnostyki, ambulatoryjnie i szpitalnie, ale także w ramach programów, które podlegają ocenie genetycznych skłonności rodzinnych do powstawania nowotworów.

***Dominika Janiszewska-Kajka, Zastępca Dyrektora,
Departament Lecznictwa, Ministerstwo Zdrowia***

W Departamencie Lecznictwa trwają zintensyfikowane prace nad realizacją Planu dla Chorób Rzadkich, wiele kwestii wymaga jeszcze doprecyzowania szczegółów, natomiast staramy się w pełni spełnić oczekiwania środowiska. Aktualnie pracujemy nad udostępnieniem do użytku publicznego Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie”, która jest jednym z oczekiwanych komponentów Planu. Platforma ma być kompleksowym źródłem zweryfikowanych informacji dedykowana wszystkim interesariuszom. Niezwykle ważne było dla nas, aby Platforma była tworzona przez ekspertów, którzy na co dzień zajmują się pacjentami z chorobami rzadkimi, ponieważ to oni najlepiej znają tę wąską specjalizację. Jeśli chodzi o szczegóły prac, to sam produkt jest już gotowy. Minister Zdrowia, w trosce o dobro pacjenta, dostrzegł konieczność, aby przetestować to rozwiązanie przed udostępnieniem Platformy. Stąd powstała konieczność dodatkowych testów po stronie Centrum e-zdrowia. Mamy nadzieję, że w wakacje odbędą się testy z udziałem reprezentatywnej grupy pacjentów i opiekunów. Będziemy teraz wybierać i zapraszać uczestników do testowania tej funkcjonalności. Sprawdzimy, czy Platforma jest na tyle przyjazna, że spełni oczekiwania pacjentów. Z tego powodu termin delikatnie nam się przesunął, ale nie tracimy zapału. Sądzymy, że we wrześniu 2023 r. nastąpi uruchomienie Platformy, która będzie w dalszym stopniu rozwijana. Równolegle pracujemy nad implementacją nowych świadczeń gwarantowanych, które umożliwią specjalistyczną diagnostykę chorób rzadkich, w tym diagnostykę chorób genetycznych czy metabolicznych. Z Panią konsultant krajową, prof. Anną Latos-Bieleńską doszliśmy do wniosku, że najważniejsze jest dobro pacjenta i na samym początku chcemy zadbać o to, aby procedury, jak najszybciej znalazły się w koszyku świadczeń gwarantowanych. Mamy nadzieję, że we wrześniu 2023 r. procedury zostaną wprowadzone do finansowania publicznego. Oczywiście w ustawie o testach genetycznych doprecyzujemy zakresy świadczeń. Natomiast proces kontraktowania, to proces, który już będzie po stronie Narodowego Funduszu Zdrowia. Przypominam, że w 2024 r. będzie finalizacja Rejestru dla chorób rzadkich, który będzie ewidencjonował wszystkie choroby rzadkie, a w dalszej kolejności będzie opisywał również ścieżkę kliniczną pacjenta, co będzie pożyteczne dla lekarzy, którzy prowadzą leczenie takich pacjentów. Przed nami, w niedalekiej przyszłości perspektywa rozwinięcia drugiej części Planu. Chodzi o działania, które możemy podjąć wspólnie z innymi resortami, na rzecz polepszenia życia pacjentów i funkcjonowania ich rodzin w życiu codziennym, nie tylko z punktu widzenia



medycznego, ale również w aspekcie uczęszczania do pracy, edukacji, czy też innych aspektów społecznych życia pacjentów z chorobami rzadkimi oraz ich rodzin.

Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Prezes Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej



Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej (lysosomal acid lipase deficiency – LAL-D) to ultrazadka, progresywna, zagrażająca życiu choroba wieloukładowa. Jest to lizosomalna choroba spichrzeniowa spowodowana z deficytem enzymu: kwaśnej lizosomalnej lipazy. Choroby lizosomalne są w Polsce dobrze diagnozowane, a pacjenci dobrze leczeni. Terapie w chorobach lizosomalnych są w Polsce w większości refundowane, przykładem są choroba Gauchera, Pompego, czy Fabry'ego. Jednak, czas od momentu, kiedy terapia zarejestrowana w Unii Europejskiej, do momentu, kiedy jest ona refundowana publicznie w Polsce, czyli faktycznie dostępna dla pacjentów, niestety jest długi. Przykładem na to, jest właśnie deficyt kwaśnej lizosomalnej lipazy, gdzie jest zarejestrowane standardowe leczenie enzymatyczne, a polscy pacjenci czekają na jego refundację. Mam nadzieję, że wkrótce ona nastąpi, bo mamy liczne i solidne dowody naukowe na jej skuteczność. Trzeba powiedzieć, że są dwie postaci kliniczne niedoboru kwaśnej lipazy lizosomalnej. Jest postać ciężka (choroba Wolmana), która ujawnia się już u noworodków, lub u małych niemowląt. Dzieci z chorobą Wolmana rodzą się w bardzo ciężkim stanie, z zaburzeniami neurologicznymi oraz z bardzo powiększonymi narządami jamy brzusznej (hepatosplenomegalią). Do tej pory, ci pacjenci umierali, bo praktycznie nie mieliśmy dla nich żadnej opcji leczenia. W tej grupie z ciężką postacią choroby zwanej inaczej chorobą Wolmana, zastosowano leczenie enzymatyczne sebelipazą alfa i wówczas dzieci te przeżyły pierwszy rok życia. Są one dalej monitorowane i leczone enzymatycznie (wcześniej nie było to możliwe). To jest absolutny sukces, bo ci chorzy, którzy nie korzystali z terapii, nie przeżywali 3 miesięcy. Leczenie enzymatyczne sebelipazą alfa jest prawie leczeniem przyczynowym, choć w chorobach lizosomalnych przyczyna tkwi w mutacji konkretnego genu. O rzeczywistym leczeniu przyczynowym moglibyśmy więc mówić wtedy, kiedy zastosowanoby terapię genową. Takie terapie w chorobach lizosomalnych, to jeszcze przyszłość. Natomiast tutaj, stosujemy enzym, którego brakuje, a którego brak wynika z mutacji w genie. Zastępujemy enzym, którego organizm sam nie produkuje sebelipazą alfa. Taka terapia enzymatyczna różni się od terapii genowej, tym że terapia genowa ma możliwość podania jednorazowego, natomiast enzym trzeba podawać regularnie. W niedoborze kwaśnej lipazy lizosomalnej (LAL-D) są to infuzje dożylnie sebelipazy alfa, które wymagają hospitalizacji. W drugiej postaci LAL-D, objawy kliniczne są dużo łagodniejsze, a dominuje dysfunkcja wątroby w postaci jej postępującego stłuszczenia i włóknienia. Dochodzi do hiperlipemii i hipertriglicerdemii, to jest taka mieszana hiperlipemia, która prowadzi do powikłań sercowo-naczyniowych w postaci zawału serca, udaru mózgu, uporczywego nadciśnienia tętniczego i nagłych zgonów. W tej postaci LAL-D pacjenci chorują dość łagodnie i czasami rozpoznanie tej choroby jest przypadkowe. Także w przypadku tej postaci choroby enzymatyczna terapia substytucyjna sebelipazą alfa jest skuteczna.

Hipofosfatazja (HPP), to kolejna rzadka, dziedziczna choroba metaboliczna spowodowana mutacją w genie tkankowo niespecyficznej fosfatazy zasadowej (TNSALP). Obniżona aktywność TNSALP w osoczu prowadzi do wczesnej utraty zębów, deformacji kości, częstych złamań kości i trudności z oddychaniem. W Polsce diagnozują i leczą pacjentów z HPP dwa ośrodki kliniczne, czyli u nas

w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie i w Łodzi. Praktycznie, aby rozpoznać hipofosfatazę wrodzoną, trzeba wykonać bardzo proste badanie, jakim jest badanie poziomu fosfatazy alkalicznej, które może być zrobione w każdym standardowym laboratorium. Jednak, mimo wykonania tego badania, ta choroba nie jest zidentyfikowana, z powodu niewłaściwej interpretacji wyników tych badań. Próbuje, w miarę swoich możliwości, edukować lekarzy, również tych z podstawowej opieki zdrowotnej, żeby częściej zlecali to badanie oraz krytycznie podchodzili do uzyskanego wyniku. Nie tylko wtedy, kiedy samo laboratorium podkreśli wynik, który wg. diagnosty laboratoryjnego jest nieprawidłowy. Diagnostyka jest szczególnie ważna, bo jest już dostępna terapia analogiem fosfatazy zasadowej – lekiem asfotaza alfa. Jest to terapia enzymatyczna i im wcześniej leczenie takie jest podjęte, to tym wcześniej można się spodziewać lepszych wyników tego leczenia i lepszego rokowania dla pacjenta. Enzymatyczną terapię substytucyjną asfotazą alfa podaje się podskórnie sześć razy w tygodniu. Ponieważ dawka, którą należy podać, zależy od masy ciała pacjenta, lekarz musi dostosować dawkowanie do aktualnej masy ciała, zwłaszcza u szybko rosnących dzieci.

Natalia Rospara, Prezes Stowarzyszenia Pacjentów z Chorobą LAL-D

Obecnie jestem leczona sebelipazą alfa w ramach badania klinicznego. Otrzymuję tę terapię enzymatyczną we wlewach, co dwa tygodnie. Podczas pandemii COVID-19 nie miałam takiej możliwości. Oczywiście, moje wyniki bardzo się zmieniły, kiedy miałam wstrzymaną terapię. Miałam wysoki cholesterol całkowity i wysoki cholesterol HDL. To bardzo wpływa na życie codzienne, życie zawodowe i stan psychiczny, ponieważ jakość życia się wtedy obniża. Występują bóle brzucha i biegunki. Powołałam do życia stowarzyszenie, które działa na rzecz pacjentów z niedoborem kwaśnej lipazy lizosomalnej (LAL-D). Mam kontakt z kilkoma pacjentami, którzy mają tę chorobę. Objawy u nas występują bardzo podobne, są to bóle brzucha i biegunki. Będziemy się starać o to, aby uzyskać refundację sebelipazy alfa, bo na razie bazujemy na dobroczynności firmy i uzyskujemy lek w formie dożylnych wlewów.

Kamila Anna Dratkowicz, Prezes Fundacji HypoGenek

Kobieta, która każdego dnia pokonuje trudności spowodowane niepełnosprawnością związaną z Hypophosphatasią (HPP). By przybliżyć chorobę innym, pokazuję codzienne życie w mediach społecznościowych (na Instagramie [@zycie_z_hpp](#) oraz na blogu www.hypogenek.blogspot.com).



Fundację założyła w 2016 roku by szerzyć wiedzę o HPP oraz wspierać innych pacjentów z tą rzadką chorobą. Na konferencjach przedstawia problemy z jakimi zmagają się pacjenci z HPP.⁴

Prof. Konrad Rejdak, Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego

Dzisiaj w czasie Medycznej Racji Stanu mówimy o jakości życia w chorobach rzadkich, w tym neurologicznych. Chciałbym jednak krótko powiedzieć o post-covidowych zagrożeniach neurologicznych. Na szczęście częstość nowych zachorowań na COVID-19 jest znacznie mniejsza i praktycznie spada, więc to,



⁴ <http://hypogenek.blogspot.com/>

z czym obecnie mamy do czynienia, to odległe skutki (long-COVID), które nasi pacjenci niestety nabyli w wyniku infekcji. Rozwijają się różne schorzenia neurozwyrodnieniowe, głównie zmęczenie przewlekłe i zespoły bolowe o różnym mechanizmie w tym neuralgie. Dodatkowo, dochodzi do zaostrzenia chorób autoimmunologicznych. Mam tu na myśli, miastenię gravis, czyli zaostrzenie objawów neurologicznych, ale też polineuropatie zapalne. W naszej praktyce obserwujemy większą zgłaszalność pacjentów w związku z tymi zaburzeniami. Na ostatnim kongresie Europejskiej Akademii Neurologii była mowa o tym, że prowadzone są rejestry różnych zespołów neurologicznych, po-covidowych. Na razie, nie mamy leków przyczynowych, które mogą ten problem rozwiązać, chyba że są to zespoły autoimmunologiczne, to stosujemy leczenie immunoglobulinami, czy też plazmaferazą. Niestety istnieje spory problem z dostępnością do leczenia immunoglobulinami, z czym zmagają się wiele ośrodków w Polsce. Wynika on z pewnych uwarunkowań ekonomicznych i ograniczonej dostępności tych leków w Polsce w związku z ograniczeniem produkcji światowej.

Przechodząc do zagadnienia chorób rzadkich, to cieszy, że pacjenci z chorobą Wilsona z objawami neurologicznymi mają dostęp do programu lekowego B.123: Leczenie pacjentów z chorobą Wilsona. W neurologii mamy kilka ośrodków w Polsce, które realizują ten program lekowy. Pacjenci dorośli, którzy mają rozpoznaną chorobę Wilsona i którzy mają objawy neurologiczne są leczeni w dwóch, trzech ośrodkach w skali kraju i to one de facto decydują o podjęciu, lub nie tego nowego leczenia. Staramy się upowszechniać tę wiedzę. Myślę, że rola pacjentów jest ogromna, aby dowiadywać się, gdzie prowadzony jest program lekowy i ewentualnie poszukiwać możliwości leczenia w miejscach, które są bliżej miejsca zamieszkania. Zachęcamy pacjentów do sprawdzenia, chociażby na stronie NFZ, gdzie program lekowy byłby dla nich dostępny. To może sprawić, że dostępność do nowej terapii trientyną będzie lepsza. Oczywiście, może to nastąpić po spełnieniu kryteriów programu lekowego, czyli nietolerancji dwóch wcześniejszych linii leczenia. Na chwilę obecną, na podstawie dostępnych danych nie ma pacjenta w wieku dorosłym, który byłby leczony trientyną w Polsce.

Prof. Piotr Socha, Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zburzeń Odżywiania i Pediatrii Instytutu „Pomnik - CZD”

W pediatrii wszystkie choroby wątroby, to choroby rzadkie. Jedyna częsta choroba, to niealkoholowe stłuczenie wątroby. I rzeczywiście jest to ogromne wyzwanie, bo te choroby często nie mają żadnych specyficznych cech klinicznych. Cechy kliniczne to czasami powiększenie wątroby, śledziony, wzrost transaminaz, czy wzrost bilirubiny, a czasami jeszcze inne zaburzenia.

Czyli krótko mówiąc, nie mamy jakiejś wyraźnej wskazówki, na podstawie podstawowych badań, które by mówiły nam na temat etiologii choroby. Dlatego, najważniejsze jest budowanie świadomości wśród lekarzy istnienia pewnych rzadkich chorób wątroby. Chodzi o to, żeby lekarze, którzy stwierdzą nieprawidłowe testy wątrobowe, żeby je potem kontrolowali. Oczywiście pojedyncze odchylenie w badaniach może nie jest od razu wskazaniem do szerokiej diagnostyki, ale żeby skontrolowali te badania po jakimś czasie i jeśli się utrzymują nieprawidłowe wyniki, to kierowali pacjenta do ośrodków hepatologicznych, czy gastrologicznych.

Chorobą, którą zajmuję się od dawna, jest choroba Wilsona. Muszę powiedzieć, że, jako Instytut Pomnik ‘Centrum Zdrowia Dziecka’ (CZD), jesteśmy wiodącym ośrodkiem nie tylko w Polsce, ale w Europie, także w aspekcie tworzenia europejskich wytycznych klinicznych. Wypracowaliśmy przez lata sieć ośrodków hepatologicznych, które prowadzą diagnostykę i leczenie. W CZD prowadzimy dużą grupę pacjentów. Mamy też skuteczne terapie, które mają swoje ograniczenia. Tolerancja leków przez



pacjentów jest pewnym wyzwaniem, ale właśnie w ten sposób doprowadziliśmy do systemu, który moim zdaniem skutecznie działa. W ramach programu lekowego B.123. Leczenie pacjentów z chorobą Wilsona leczymy w CZD kilkoro dzieci. Są pewne ograniczenia stosowania trientyny w tym programie. Nietolerancja de-penicylaminy kwalifikuje pacjenta do skorzystania z leku alternatywnego, czyli trientyny, równie skutecznego, ale nie obciążonego działaniami niepożądanymi, które obserwujemy przy stosowaniu de-penicylaminy. Sytuacja w Polsce, w zakresie dostępności do leków w tej chwili nie jest zła. Może jedynym ograniczeniem, o którym warto powiedzieć, jest dostęp do preparatu octan cynku. Mamy dwie postacie cynku, siarczan cynku i octan cynku. Siarczan jest bardzo tani, octan z kolei jest zarejestrowany, ale jest bardzo drogi. Siarczan cynku jest równie skuteczny jak octan cynku, ale częściej występują objawy niepożądane, typu nudności, wymioty (choć nie ma to potwierdzenia w twardych publikowanych danych). Wtedy alternatywne stosowanie octanu jest dla nas jakąś szansą, ale pacjenci muszą za ten lek w pełni zapłacić, więc to jest jedyne ograniczenie z punktu widzenia organizacji systemu. Natomiast trientina jest dostępna w programie. My z tej szansy korzystamy, ale oczywiście wykorzystanie trientyny może być szersze. Oczywiście stosują ją tylko ci pacjenci, którzy nie tolerują innych leków. W systemie opieki nad dorosłymi może jest to system bardziej rozproszony, szczególnie w hepatologii i na pewno budowanie świadomości jest ważne. W tej chwili uaktywniają się grupy pacjenckie. One były długi czas mało aktywne, więc może ta aktywność grup pacjenckich też tutaj ma znaczenie. Ja uważam, że w ogóle pacjenci, stowarzyszenia pacjentów są kluczem do dobrej współpracy zarówno w leczeniu, diagnostyce, jak i w prowadzeniu projektów badawczych. Pacjenci pomagają nam w tym, żeby ustalić właściwe cele, istotne z perspektywy pacjentów. Więc wydaje się, że stowarzyszenia pacjenckie też mogą odegrać tutaj dużą rolę. My, w pediatrii zorganizowaliśmy się w ten sposób, że mamy kilka ośrodków hepatologicznych, które pacjentów w chorobą Wilsona mogą częściej oglądać. Innymi słowy, w CZD widzimy pacjenta raz na rok, a częściej sprawuje tę opiekę lekarz bliżej domu pacjenta, więc można to organizować tak, żeby dobrze współpracować. Bardzo mi zależy na zorganizowaniu konferencji ze Stowarzyszeniem Pacjentów z Chorobą Wilsona właśnie po to, żeby rozmawiać o tego typu trudnych problemach, żeby szukać jakiegoś sposobu współpracy. I też my w tej chwili uczestniczymy w różnych projektach międzynarodowych, między innymi w europejskim projekcie WilsonMed, gdzie rozwijane są nowe technologie, nowe leki. Częścią tego projektu jest współpraca ze stowarzyszeniami pacjentów, którzy też powinni uczestniczyć w spotkaniach międzynarodowych.

W CZD wychytujemy też inne rzadkie choroby, na przykład rodzinne cholestazy. W Polsce mamy jedną z największych grup zdiagnozowanych pacjentów w Europie. Niektóre z tych chorób prowadzą nieuchronnie do marskości i do niewydolności wątroby i dlatego wymagają przeszczepienia wątroby. Jesteśmy jedynym transplantologicznym ośrodkiem w Polsce, który prowadzi przeszczepienia wątroby u dzieci. Dzięki temu, zdobywamy ogromne doświadczenie w leczeniu. Wyzwaniem w chorobach rzadkich jest tworzenie świadomości wśród lekarzy, czyli ciągła edukacja, klarownych systemów kierowania do opieki specjalistycznej. Wiele chorób rzadkich, o których tutaj mówimy, ale też neurologicznych, wymaga wsparcia w zakresie ortopedii oraz rehabilitacji leczniczej. O tym wszyscy często mówią. Rzadko mówi się o żywieniu, jako o istotnym wsparciu dla niektórych pacjentów. Są to pacjenci, którzy są często niedożywieni, bo nie potrafią skutecznie przyjmować pokarmu i wymagają nauki karmienia. Stworzyliśmy w CZD zespół zaburzeń karmienia, z logopedą, z psychologiem i z dietetykiem. Zespół prowadzi terapię tych pacjentów i uczy ich odpowiednio przyjmować pokarmy. Zakładamy również sondy, gastrostomie (czyli przetokę, która łączy środowisko zewnętrzne i żołądek) i inne alternatywne drogi żywienia.

Chciałbym jeszcze powiedzieć o przechodzeniu dzieci z opieki pediatrycznej w opiekę dorosłych. To musi być proces. Są na to wytyczne i stanowiska ekspertów. W niektórych krajach jest to rozwiązywane tak, że pacjent pozostaje przez dwa lata pod opieką i pediatry i internisty jednocześnie. Dlatego jest w stanie przyzwyczaić się do nowej opieki internistycznej. Pacjent i tak musi przejść pod opiekę dorosłych. Zatrzymanie pacjenta w opiece pediatrycznej nie jest rozwiązaniem. Ten proces powinien zaczynać się wcześniej - nawet w 12-13 r.ż. Pacjent uczy się samodzielności, uczy się rozumieć swoją chorobę. To na co skarżą się interniści, to sytuacja, że przychodzi dwudziestolatek z rodzicami i oni mówią za niego. Pacjent musi dojrzeć, a w tym powinien pomagać mu psycholog.

Katarzyna Lisowska, Fundacja Per Humanus

W zakresie realizacji programu lekowego B.123. Leczenie pacjentów z chorobą Wilsona mamy cały czas problem z dorosłymi pacjentami. Na naszej grupie wsparcia „Życie z chorobą Wilsona” są informacje, które ośrodki leczą pacjentów w ramach tego programu lekowego.⁵ W tej chwili, po szybkiej ankiecie na mojej grupie wsparcia, okazało się, że prawie 90% pacjentów, którzy są na naszej grupie jest leczonych w Warszawie. Czyli chorzy zjeżdżają z każdej strony Polski do Warszawy. My, jako organizacja pacjentów od lat już działających w tym obszarze domyślamy się, że też chodzi o monitorowanie tego pacjenta. Program lekowy ma tzw. kryteria wejścia i wyjścia, i pacjent musi być monitorowany, musi mieć punkty kontrolne. Nasi pacjenci z chorobą Wilsona przyjeżdżają na przykład do Warszawy raz na pół roku, czy raz na rok, czyli naszym zdaniem nie są do końca dobrze monitorowani. W zakresie dojazdu do ośrodków nie kierujemy wszystkich pacjentów z chorobą Wilsona do Warszawy. Pacjent musi wiedzieć, że jest program lekowy w ośrodku najbliższym jego miejsca zamieszkania. Już dwa lata obowiązuje program lekowy B.123, i żaden dorosły pacjent nie jest do niego włączony. Chciałam tylko jeszcze powiedzieć, że wytyczne europejskie pisali polscy profesorowie, więc nie rozumiemy jednego, jak mogą wytyczne pisać polscy lekarze, a program lekowy B.123 nie jest dostępny dla pacjentów. Bardzo dziękuję panom profesorom, którzy zajmują się chorobą Wilsona, że zgodzili się także wziąć udział w nagraniach naszych webinarów, więc wiedza niech idzie w świat.



Prof. Grzegorz Kopeć, Klinika Chorób Serca i Naczyń UJ CM i Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia z Krakowskiego Szpitala Specjalistycznego im. Jana Pawła II

Jeżeli chodzi o nadciśnienie płucne, to mamy dwie choroby rzadkie: tętnicze nadciśnienie płucne i przewlekłe zakrzepowo-zatorowe nadciśnienie płucne. Pacjenci mają program lekowy, z którego w dużej mierze jesteśmy zadowoleni choć nie znaczy to, że pewnych rzeczy nie chcielibyśmy zmienić. Ten program funkcjonuje w zmodyfikowanej formie od 2018 r. Mamy pewne potrzeby zmian i plany dalszej współpracy nad modyfikacją programu z Ministrem Zdrowia. Jednym z ważnych problemów jest opóźnienie w diagnostyce tej choroby. Nadal chory, u którego głównym problemem jest niewyjaśniona męczliwość szukając pomocy, chodzi od jednego do drugiego specjalisty. To są nasze doświadczenia, które do pewnego stopnia wynikają z pewnych ograniczeń w podstawowej opiece zdrowotnej. Te ograniczenia są obecnie przełamywane poprzez różne inicjatywy centralne, co daje powód



⁵ <https://zyciezchorobawilsona.pl/>

do pewnego optymizmu. Jeżeli lekarz rodzinny miałby dostęp do echokardiografii i do spirometrii, wykonał zdjęcie rentgenowskie i EKG, to bezbłędnie podejmowałby decyzję, gdzie pacjent powinien być skierowany. Szybkie wykrycie choroby, skutkowało by dobrymi wynikami leczenia. Jeżeli chodzi jeszcze o lekarzy rodzinnych, to zadaniem lekarzy zajmujących się chorobami rzadkimi jest wytworzenie wrażliwości na fakt, że oprócz powszechnie występujących chorób są też choroby rzadkie, o których w pewnych sytuacjach trzeba pomyśleć. To jest pewna wskazówka dla osób, które przygotowują programy studiów na kierunkach lekarskich, czy programy specjalizacji. Diagnostyka genetyczna jest coraz ważniejsza a w niektórych przypadkach kluczowa. Znamy gen, którego mutacja powoduje jedną z najgorzej rokujących postaci tętniczego nadciśnienia płucnego, czyli zarostową chorobę żył płucnych, na którą właściwie nie ma celowanego leczenia a próby standardowego leczenia są często nieudane. Chorzy rzadko odpowiadają na typowe leczenie dla tętniczego nadciśnienia płucnego i właściwie taki pacjent powinien być od razu kwalifikowany do przeszczepienia płuc. Wykrycie tego genu wymaga dostępu do odpowiednich badań genetycznych (sekwencjonowanie następnej generacji, sekwencjonowanie metodą Sanger). Powinniśmy mieć możliwość skierowania pacjenta na to badanie. Po diagnostyce zaczyna się cały proces leczenia pacjenta. Tutaj chciałbym zwrócić uwagę na dostępność niektórych leków, które są zarejestrowane a mimo to nie podlegają refundacji z uwagi na konieczność odpowiedniej oceny przez Agencję Technologii Medycznej i Taryfikacji (AOTMiT) i Ministerstwo Zdrowia. To, co bardzo dobrze sprawdziło się w polskich ośrodkach, to RDTL. Mamy przykład z treprostinilem, stosowanym w przewlekłym zakrzepowozatorowym nadciśnieniu płucnym. To są zwykle pacjenci, u których metody zabiegowe, takie jak endarterektomia tętnic płucnych, czy angioplastyka balonowa tętnic płucnych, bardzo dobrze w Polsce rozwinięta, się nie sprawdziły i nie przyniosły efektów klinicznych. To jest bardzo mała grupa pacjentów, która bardzo potrzebuje tego leku. Problem w tym momencie polega na tym, że treprostinil został wykreślony z listy leków refundowanych w ramach RDTL, a program lekowy nie został zaakceptowany. Jeżeli lek jest zarejestrowany, ma udowodnioną skuteczność, to powinien być z automatu dostępny w procedurze RDTL, do czasu, kiedy będzie on refundowany w inny sposób. To są zwykle małe grupy pacjentów, ale dla nich dostęp do leczenia często decyduje o możliwości przeżycia.

Jeżeli chodzi o program lekowy, to mamy kilka postulatów m.in. o dostęp do terapii dwutabletkowej, jako leczenia pierwszego rzutu. W najbliższym czasie pojawią się nowe, bardzo skuteczne leki na nadciśnienie płucne, które przynajmniej u części pacjentów będą mogły spowodować znaczną poprawę, a także odsunięcie konieczności wykonywania przeszczepienia płuc lub nawet możliwość uniknięcia konieczności tego zabiegu. Chcielibyśmy do takich nowych leków mieć dostęp zaraz po ich rejestracji.

***Prof. Marcin Kurzyrna, Katedra i Klinika Krążenia Płucnego,
Chorób Zakrzepowo-Zatorowych i Kardiologii CMKP,
ECZ Otwock***

Program lekowy w zakresie tętniczego nadciśnienia płucnego działa od ponad 15 lat. I jak się zaczynał, to było w nim dosłownie kilka leków. To były leki bardzo drogie, często podawane za pomocą bardzo skomplikowanych metod. Przez ten czas, część leków, które wtedy były lekami drogimi, oryginalnymi, stało się generykami, o niższym koszcie terapii. Pojawiło się wiele leków, które są podawane doustnie. W tej chorobie postęp medycyny jest bardzo ważny oraz oczekiwany przez



chorych i lekarzy. Ale zanim nowe leki będą dostępne, powinniśmy się skupić na tym, żeby optymalnie wykorzystać leki, które mamy już w refundowane w programie lekowym. W terapii tętniczego nadciśnienia płucnego generalnie idziemy w tą stronę, że mamy możliwości połączeń tabletkowych, które są zawsze preferowane przez pacjentów. Oczekujemy na doustne leki złożone, gdzie pacjent bierze jedną tabletkę, złożoną z dwóch, albo trzech preparatów – analogicznie jak ma to miejsce w terapii nadciśnienia tętniczego systemowego I na pewno o refundację leków złożonych będziemy zabiegać w naszych negocjacjach z Ministerstwem Zdrowia. To ma jeszcze jedną stronę medalu - jeśli są leki tabletkowe, to one właściwie nie wymagają bezpośredniego nadzoru w stosowaniu ze strony ośrodka eksperckiego. To jest zatem moment, kiedy powinniśmy w programach lekowych, które są generalnie skonstruowane tak, że pacjenci odbierają swoje leki w szpitalach, przejść do większej elastyczności, żeby ci pacjenci mogli odbierać leki w aptekach, blisko miejsca zamieszkania. Tak to funkcjonuje na całym świecie. Podsumowując, brakuje nam większej elastyczności w łączeniu różnych preparatów, bo teraz kanonem leczenia tętniczego nadciśnienia płucnego jest leczenie skojarzone. Przyszłością jest leczenie domowe, czyli takie, kiedy może pacjent brać tabletki, czy podania podskórne w domu, a nie jeździć za każdym razem, co miesiąc, czy co dwa tygodnie do szpitala na podanie leku.

Opieka w chorobach rzadkich koncentruje się w tzw. centrach doskonałości, Jako przedstawiciel jednego z ośrodków należących do Europejskiej Sieci Referencyjnej i w pełni popieram postulat zwiększenia finansowania tych ośrodków i zrekompensowania im większych kosztów, jakie ponoszą. To zwiększone finansowanie widzę nie tylko, jako większą wycenę, która uwzględnia pewne rzeczy, niezależne od leków i samej opieki lekarskiej. Są to rehabilitacja, obsługa administracyjna i opieka psychologiczna. I to jest, jedna rzecz, czyli większa wycena jednostkowa. Ale to, co bym absolutnie widział i to, co bym, podniósł, jako najważniejszą rzecz, to jest zniesienie limitów finansowych dla tych ośrodków. Mamy w Polsce wiele zakresów świadczeń, które są Nielimitowane. Zniesienie limitów dla ośrodków, które zajmują się chorobami rzadkimi wydaje mi się czymś, co jest w zasięgu ręki. Trzecim aspektem dotyczącym zwiększenia finansowania, to uznanie, że system Jednorodnych Grup Pacjentów (JGP), który sprawdza się w chorobach powszechnych, bo tam możemy wycenić mniej więcej wartość średniego pacjenta, w chorobach rzadkich absolutnie się nie sprawdza. W chorobach rzadkich każdy pacjent jest inny i koszty ponoszone przez szpital w opiece nad pacjentem A, mogą być zupełnie inne, niż koszty pacjenta B i trudno jest to uśrednić. W chorobach rzadkich potrzebna jest większa elastyczność i indywidualizacja rozliczania procedur. Tych ośrodków nie ma dużo, pacjentów nie ma dużo, więc wpływ tej decyzji na budżet NFZ nie byłby znaczący.

***Prof. Jacek Grzybowski, Kierownik Oddziału
Kardiomiopatii w Narodowym Instytucie Kardiologii***

Amyloidoza transtyretynowa z kardiomiopatią jest chorobą ultrarządką. Jest ona przyczyną niewydolności serca, która jest chorobą populacyjną, z którą stykamy się wszyscy, nie tylko w kardiologii. Ta rzadka przyczyna niewydolności serca jako jedna z nielicznych może być od niedawna skutecznie leczona przyczynowo. To jest unikalna sytuacja w kardiologii.



Niewydolność serca, to jest pewien zespół objawowy, który jest powikłaniem różnych chorób serca. Może być efektem przebytego zawału serca, powikłaniem wad zastawkowych czy wieloletniego nadciśnienia tętniczego. W fazie zaawansowanej często jedyną metodą skutecznego leczenia jest przeszczepienie serca. Natomiast rzadko mamy możliwość, jak to jest od niedawna w amyloidozie

transtyretynowej, zatrzymania na wczesnym etapie postępu choroby i rozwoju zaawansowanej niewydolności serca. Oczywiście amyloidoza uogólniona jest chorobą starą, którą znamy od blisko 150 lat, ale jako rozpoznanie sekcyjne, patomorfologiczne i chorobę ogólnoustrojową. Natomiast amyloidoza transtyretynowa jako przyczyna kardiomiopatii i niewydolności serca do niedawna była praktycznie w ogóle nieznaną. Dopiero pod koniec XX wieku eksperci z Mayo Clinic, czyli pionierskiego ośrodka badań nad amyloidozą, pokazali możliwość rozpoznawania amyloidozy transtyretynowej za życia pacjenta, a nie jako rozpoznanie sekcyjne. Natomiast nadal świadomość istnienia tej choroby, jako choroby, którą można rozpoznać za życia pacjenta, jak też nasze możliwości diagnostyczne, były bardzo ograniczone. W Anglii już od 25 lat działa Narodowe Centrum Amyloidozy. Jeszcze kilkanaście lat temu rozpoznawano tam amyloidozę transtyretynową u kilkunastu pacjentów rocznie z terenu całej Wielkiej Brytanii, właśnie z tego powodu, że możliwości diagnostyczne i świadomość istnienia choroby były ograniczone. Dopiero wprowadzenie stosunkowo prostej, nieinwazyjnej diagnostyki izotopowej, scyntygraficznej w 2010 r. i następnie stopniowe upowszechnianie tej metody, pozwoliło zwiększyć rozpoznawalność tej choroby. Natomiast nadal jest ona chorobą bardzo rzadką.

Znamy obecnie dwa typy amyloidozy transtyretynowej. Pierwszy, to postać genetyczna. W Polsce nie jesteśmy ośrodkiem endemicznym występowania tej choroby i postać genetyczna jest ultraradką. W naszym rejestrze mamy kilkunastu pacjentów z zajęciem serca zdiagnozowanych w Polsce w ciągu ostatnich 5 lat. Natomiast częstsza jest postać dzika amyloidozy transtyretynowej. Jest to postać, która u wszystkich chorych powoduje zajęcie serca i rozwój objawów niewydolności serca. W obu tych typach, mamy możliwość w tej chwili nieinwazyjnej diagnostyki. Jest ona stosunkowo prosta, ale oczywiście wymaga doświadczenia ośrodka eksperckiego. Natomiast ważne jest to, że niewydolność serca, która występuje w amyloidozie transtyretynowej, to jest zupełnie inna niewydolność serca, niż ta po zawale. Chodzi o to, że tych chorych nie możemy leczyć tymi klasycznymi lekami, które mamy do leczenia niewydolności serca, czyli inhibitorami konwertazy angiotensyny i betablokerami. To są te leki, które od wielu lat mają udowodnioną skuteczność w leczeniu niewydolności serca, ale nie w amyloidzie transtyretynowej. One tym chorym szkodzą, bo wszystkie nasilają hipotonię, wynikającą z występującej w amyloidozie dysfunkcji układu nerwowego autonomicznego, a dodatkowo betablokery są często źle tolerowane w restrykcji, typowej w sercu zajęтым amyloidem.

Od kilku lat w terapii chorych z amyloidozą transtyretynową jest zarejestrowany lek tafamidis. Jest to innowacyjny lek, o udowodnionej skuteczności w leczeniu przyczynowym tej choroby. Tafamidis pozwala zapobiec rozwojowi niewydolności serca u tych pacjentów. Jego skuteczność jest potwierdzona w dużym wieloośrodkowym badaniu klinicznym opublikowanym w 2018 r. w *New England Journal of Medicine*. Dzięki tym danym, w krótkim czasie tafamidis wszedł do wytycznych diagnostyki i leczenia niewydolności serca Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego, jako pierwsza klasa rekomendacji. Natomiast jest on niestety nadal w Polsce niedostępny refundacyjnie dla pacjentów. Polska jest jednym z nielicznych krajów w Unii Europejskiej, który nie zrefundował tafamidisu. Mimo to polskie ośrodki eksperckie mają spore doświadczenie z terapią tym lekiem, bo stosujemy tafamidis w grupie ok. 70 pacjentów w programie wczesnego dostępu, finansowanym przez producenta. Natomiast to jest oczywiście początek, a z punktu widzenia pacjentów są dwa problemy. Po pierwsze, niezaspokojone zdrowotne potrzeby tych pacjentów. Wciąż jest mała wiedza lekarzy o tej chorobie, która dotyczy często ludzi starszych. Ta najczęstsza w Polsce postać dzika rozwija się po 60 roku życia. Nie zawsze jest łatwo rozpoznać, że przyczyną niewydolności serca jest właśnie ta choroba. Po drugie, to brak programu lekowego i refundacji leku dla tych pacjentów. Jest unikalna

sytuacja, że w niewydolności serca, która w fazie zaawansowanej często prowadzi do konieczności wykonania przeszczepienia serca, mamy możliwość wczesnego włączenia leczenia, które zapobiegne rozwojowi choroby. To optymistyczna wiadomość dla chorych w Polsce, ale bez programu lekowego, trudno mówić o właściwym zaopiekowaniu pacjentów.

W Wielkiej Brytanii, po wielu już latach doświadczeń National Amyloidosis Center, rozpoznawalność amyloidozy transtyretynowej serca jest nadal na poziomie około trzech chorych na milion mieszkańców rocznie. Na podstawie naszego, na razie krótkiego doświadczenia, z ostatnich 5 lat, przewidujemy, że do programu lekowego w najbliższych latach byłaby włączana w Polsce bardzo mała grupa ok. 20-30 pacjentów rocznie. W związku z tym, to nie będzie dużym problemem finansowym dla polskiego systemu ochrony zdrowia i budżetu NFZ. W Narodowym Instytucie Kardiologii do tej pory u dwóch pacjentów z amyloidozą transtyretynową serca wykonaliśmy jednoczasowy przeszczep serca i wątroby z dobrym efektem odległym, ale wyobraźcie sobie Państwo, co to jest jednoczasowy przeszczep serca i wątroby? Niewątpliwie leczenie tafamidisem w postaci tabletek, będzie w dłuższej perspektywie znacznie skuteczniejsze, lepsze dla chorego i tańsze dla systemu ochrony zdrowia.

Zbigniew Pawłowski, Prezes Stowarzysza Rodzin z Amyloidozą Transtyretynową



Rozmawiamy tutaj nie o chorobach rzadkich, tylko rozmawiamy o pacjentach, którzy są chorzy na choroby rzadkie. Nie leczymy chorób, tylko leczymy pacjentów. Amyloidaza transtyretynowa jest chorobą wielonarządową, bo wywodzi się z wątroby, atakuje serce, układ nerwowy, wzrok, itd. Miałem tego pecha w życiu, że jestem w tej m nielicznej grupie z genetycznie uwarunkowaną amyloidozą transtyretynową z kardiomiopatią. Proces diagnostyczny jeszcze dwa, trzy lata temu trwał w Polsce od ośmiu, do dziesięciu lat. W moim przypadku, a zawsze powtarzam, to był taki niesamowity zbieg okoliczności, wynikający z tego, że miałem w całym tym moim nieszczęściu ogromne szczęście trafić na ciekawych lekarzy. Użyję tego określenia „ciekawych”, ciekawych w odniesieniu do tego, co mi jest i dociekliwych. Mój proces diagnostyczny trwał rzeczywiście niespełna rok. To było w tym czasie, kiedy już dostępność do scyntygrafii i do badań genetycznych była. Teraz proces diagnostyczny, to jest kwestia tygodni, bo diagnostyka w kierunku amyloidozy transtyretynowej z kardiomiopatią jest bardzo dobrze rozwinięta. Chciałbym podkreślić bardzo ważną rolę organizacji pacjenckich. Mój tato zawsze mówił: „Zanim zrozumiesz postępowanie innego człowieka, zastanów się, co byś zrobił, gdybyś był na jego miejscu”. I teraz proszę postawić się w sytuacji, co byście Państwo zrobili, gdybyście nagle dowiedzieli się, że macie taką chorobę. Organizacje pacjenckie dają informacje na temat diagnostyki i leczenia danej choroby oraz wsparcie chorym. Zresztą, ja trafiłem do znakomitych lekarzy specjalistów dzięki małemu stowarzyszeniu, które jako pierwsze zostało powołane. Teraz powołaliśmy ogólnopolskie stowarzyszenie. Ja co dwa, co trzy tygodnie mam telefony od pacjentów z pytaniem: „Mam to, podejrzewam to, co teraz? Wtedy kieruję ich do jednego z ośrodków w Krakowie. Jestem przekonany, że w ośrodku warszawskim ścieżka diagnostyczno-terapeutyczna jest dokładnie taka sama. Ja akurat mam to szczęście, być w programie charytatywnym leczenia tafamidisem zaoferowanym przez producenta tego leku. Dzięki temu, mogę być tutaj z Państwem. Gdyby nie ten lek, to rozwój choroby byłby tak ekspansywny, że miałbym problem z wysłowieniem się i dotarciem do Państwa. Ja spędziłem w ciągu ostatnich pięciu lat, prawie sześć miesięcy w szpitalach różnego rodzaju. Więc koszty leczenia, bo jak nie wiadomo, o co chodzi, wiadomo, że chodzi o pieniądze i ja to rozumiem, na pewno byłyby zdecydowanie mniejsze, gdyby od razu zastosowano ten lek, który spowalnia rozwój

tej choroby. Obecnie mamy pięć ośrodków klinicznych diagnozujących i leczących amyloidozę transtyretynową z kardiomiopatią, które mają wyspecjalizowanych lekarzy, którzy się tą chorobą zajmują i mają dostęp zarówno do badań genetycznych, jak i do scyntygrafii. Tafamidis został zarejestrowany od 2021 r. i jest refundowany w 19 krajach europejskich. Jako pacjenci obecni i w imieniu nowych diagnozowanych pacjentów apeluję o refundację tego leku w Polsce.

Prof. Maria Szczepańska, Kierownik Pododdziału Dializoterapii Dzieci, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach, Wydział Lekarski w Zabrze, Katedra i Klinika Pediatrii, Oddział Nefrologii Dziecięcej z Pododdziałem Dializoterapii Dzieci



Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy (ZHM), to choroba, która występuje bardzo ostro i nagle u większości pacjentów. Rozpoczyna się infekcją przewodu pokarmowego lub zakażeniem dróg oddechowych. Stan dziecka pogarsza się dosyć szybko. W badaniach charakterystyczna jest niedokrwistość, hemoliza, żółtaczką i podwyższenie wartości wskaźników nerkowych. Niejednokrotnie przyjmujemy pacjentów, którzy do nas przyjeżdżają już po to, żeby założyć cewnik i żeby od razu rozpocząć dializę i zastąpić czynność uszkodzonych nerek. Kolejną składową tej choroby jest małopłytkowość. W ogóle zespół hemolityczno-mocznicowy, to jest choroba rzadka, ale częściej występuje postać typowa, czyli postać, która jest wywołana szczepem *Escherichia coli*. Zwykle zaczyna się biegunką krwotoczną i wtedy czynnikiem sprawczym jest werotoksyna, czyli toksyna wytwarzana przez bakterie. I tych przypadków generalnie jest więcej. Natomiast to, o czym mówimy jako o chorobie przewlekłej, to ZHM atypowy, to znaczy zespół hemolityczno-mocznicowy, który jest spowodowany zaburzeniami w układzie dopełniacza. Układ dopełniacza jest nam potrzebny, bo on nas broni przed infekcjami. Natomiast, jeżeli jest zła jego regulacja, wtedy może stać się przyczyną zespołu hemolityczno-mocznicowego. Mamy w tej chwili możliwość leczenia dzieci ekulizumabem i sprawnie działający system kwalifikacji do programu lekowego. Ekulizumab, to przeciwciało, które hamuje nadmierną aktywację układu dopełniacza. Mając do czynienia wcześniej z pacjentami, kiedy nie mieliśmy tego leku, to bardzo wiele przypadków aHUS kończyło się śmiercią lub schyłkowym uszkodzeniem nerek. Ekulizumab działa natychmiast i możemy pacjenta po dwóch, zwykle trzech tygodniach wypisać do domu z prawidłową funkcją nerek. Oczywiście, to leczenie musi być kontynuowane w sposób systematyczny, czyli podawane, co dwa tygodnie. Tutaj jest największa trudność i największa niedogodność dla pacjentów, bo oni muszą do ośrodka przyjeżdżać co 2 tygodnie. Dlatego teraz czekamy na refundację rawulizumabu, który możemy podawać co cztery, lub co osiem tygodni. I to będzie wielkie ułatwienie dla naszych pacjentów, którzy też będą mogli nas rzadziej odwiedzać.

Prof. Krzysztof Giannopoulos, Prorektor ds. Szkoły Doktorskiej i Badań Klinicznych UM w Lublinie



Od 1 lipca 2023 r. mamy dwa nowe programy lekowe w odniesieniu do obszaru hematologicznego. Są to nowe programy lekowe i dotyczą chorób rzadkich, albo nawet ultra rzadkich. Jeden z nich dotyczy amyloidozę łańcuchów lekkich, a drugi makroglobulinemii Waldenströma. W zakresie przewlekłej białaczki limfocytowej, choroby częstszej, ale spełniającej, jak najbardziej kryteria choroby rzadkiej, mamy bardzo dobre możliwości terapeutyczne, z tym, że postę

idzie do przodu. Mamy grupę młodszych pacjentów (FIT), która jeszcze nie jest objęta refundacją. Są to pacjenci z korzystnymi czynnikami rokowniczymi oraz, gdzie wykazano, że immunochemioterapia, nawet, jeśli jej skuteczność jest zbliżona do nowych terapii bez chemioterapii, jednak może powodować drugie pierwotne nowotwory. Myślę, że w kontekście pacjentów młodszych (FIT) jest kluczowe, aby mieli dostępność do nowoczesnego leczenia. Tutaj mówimy o połączeniu dwóch metod terapeutycznych, które już są refundowane. Jedną z nich jest wenetoklaks, czyli antagonistą Bcl-2, a drugą są inhibitory BTK, które teraz dajemy pacjentom wysokiego ryzyka, albo w nawrocie. Natomiast za chwilę okaże się, że będziemy mogli dawać te terapie już w pierwszej linii leczenia w zasadzie wszystkim pacjentom, ale w sposób ograniczony w czasie. Jestem przekonany, że tutaj perspektywa systemowa terapii wenetoklaksem jest niezwykle ważna. Jest to celowane leczenie, bardzo skuteczne, wolne od chemioterapii, a z drugiej strony drugi inhibitor anty-PCR-2, czyli dwa inhibitory połączone w jeden schemat terapeutyczny. Ten schemat dodatkowo jest stosowany nie w sposób ciągły, który wiemy, że dla pacjentów nie jest optymalnym leczeniem, bo dochodzi do pewnej kumulacji toksyczności. Tak że widzimy bardzo korzystny profil bezpieczeństwa takiej terapii. Jakie dodatkowe korzyści może mieć refundacja tego schematu? Myślę, że jako, że jest to schemat ograniczony w czasie, to korzyści będą również finansowe dla systemu, dlatego, że dotychczas leczenie inhibitorami BTK w pierwszej linii jest ograniczone dla grup wysokiego ryzyka cytogenetycznego i molekularnego w nawrocie dla wszystkich pacjentów i jest leczenie ciągłe. Czyli leczymy chorych kilka lat, dopóki jest korzyść kliniczna, lub do toksyczności, której nie możemy zaakceptować. Tutaj leczenie jest ograniczone tylko do 15 miesięcy, a leczenie wenetoklaksem w pierwszej linii jest krótsze, czyli 12 miesięcy. Natomiast, tak naprawdę w tym schemacie, to jest dokładnie takie samo, dlatego, że te 15 miesięcy to jest terapia inhibitorem BTK, z czego po trzech miesiącach dołączany jest drugi inhibitor. Czyli dokładnie, to jest ta sama zasada refundacyjna, która teraz istnieje. To jest już leczenie dwoma lekami doustnymi bez przeciwciała anty-CD20, czyli tak naprawdę leczenie, które można stosować ambulatoryjnie. Jest to kolejny ważny element systemowy, bo ci pacjenci z przewlekłą białaczką limfocytową leczeni tym schematem rzadziej będą wymagali hospitalizacji.

Aktualnie bez diagnostyki genetycznej w obszarze hematologii nie możemy precyzyjnie postawić diagnozy, nie możemy dobrze dobrać leczenia oraz nie wiemy, jakie jest rokowanie. Tak, że te ważne elementy muszą być udostępnione naszym pacjentom i lekarzom, jako narzędzie diagnostyczne i ważne, żeby też mogło ono być skutecznie rozliczone. Mamy bardzo dobre narzędzia rozliczeniowe, natomiast one są związane z hospitalizacjami i z rozliczeniem jednorodnych grup pacjentów. My chcielibyśmy, żeby systemowo była możliwość przyjęcia pacjenta w poradni hematologicznej i rozliczenia dokładnie na tych samych zasadach badań genetycznych. W przypadku przewlekłej białaczki limfocytowej, materiał genetyczny i komórki nowotworowe są dostępne w krwi obwodowej, tak że nie widzimy konieczności hospitalizacji takich pacjentów. Diagnostyka powinna nadążać za aktualnymi możliwościami nowoczesnej diagnostyki genetycznej, czyli badania cytogenetyczne i molekularne.

W zakresie terapii szpiczaka plazmocytozy od 1 lipca 2023 r. program lekowy uległ zmianom. Został on uzupełniony o możliwości terapeutyczne dla pacjentów nawrotowych. Jest to schemat KRd, który nie był w Polsce w pełni wykorzystywany, a teraz jest on możliwy do zastosowania zgodnie z rejestracją. Natomiast druga decyzja dotyczy izatuksymabu. Jest to duże wyzwanie systemowe, żeby refundować dwa oryginalne leki w jednym schemacie terapeutycznym. Teraz stało się to możliwe. Terapia od pierwszej linii, od 1 stycznia 2023 r. została wzbogacona o możliwość stosowania daratumumabu w schemacie daravTD dla pacjentów kwalifikujących się do przeszczepienia. To odpowiada najlepszym standardom międzynarodowym. Natomiast pozostaje szeroka grupa pacjentów niekwalifikujących się

do przeszczepienia, którzy nie mają dostępności do daratumumabu. Ta dostępność do daratumumabu jest kluczowa, dlatego że to przeciwciało dodane do terapii lenalidomidem i deksametazonem zwiększa dwukrotnie skuteczność terapii szpiczaka. Dodatkowo mamy wyniki pokazujące, że schemat DRD, czyli daratumumab, lenalidomid, deksametazon stosowany w nawrocie daje nam dla całej populacji pacjentów medianę czasu wolnego od progresji nawet 40 miesięcy. W przypadku zastosowania dokładnie tego samego schematu refundowanego w Polsce, w pierwszej linii leczenia, ta mediana jest 50% wyższa. Czyli stosując ta samą terapię, tylko od I linii leczenia, po rozpoznaniu, pacjent zyskuje średnio 20 miesięcy życia. A wiemy, że całkowite przeżycie w szpiczaku plazmocytowym zależy właśnie od tych drobnych sukcesów związanych ze skutecznością każdej linii leczenia. Tak, że wydaje się to bardzo ważne, żeby zrefundować możliwości terapii daratumumabem nie tylko pacjentów młodszych, ale również pacjentów niekwalifikujących się do przeszczepienia, którzy, jeszcze raz podkreślę, stanowią większość chorych na szpiczaka plazmocytoowego.

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



Postęp, który dokonuje się w leczeniu chorób hematologicznych w tym również nowotworów krwi jest ogromny. W Polsce w ciągu ostatniego roku zrefundowanych zostało ponad 20 nowych cząsteczko-wskazań w obszarze hematologii. Ostatnia lista refundacyjna opublikowana w lipcu 2023 r. wprowadziła nowe terapie dla chorych na amyloidozę łańcuchów lekkich oraz dla chorych na makroglobulinemię Waldenströma. Dostęp do nowoczesnych leków przekłada się nie tylko na wzrost skuteczność leczenia, ale również na poprawę jakości życia naszych pacjentów. Część nowych terapii może być stosowana w formie tabletek lub w formie podskórnej, co umożliwia leczenie pacjentów w trybie ambulatoryjnym. Niezwykle ważne jest również to, aby specjalistyczne ośrodki hematologiczne miały równy i szeroki dostęp do programów lekowych z nowoczesnymi lekami. W tym zakresie konieczna jest analiza bieżącej sytuacji i rozszerzenie dotychczasowych umów z NFZ, zarówno pod względem liczby zakontraktowanych programów lekowych, jak i wartości kontraktów, tak aby zapewnić pacjentom możliwość nowoczesnego leczenia w specjalistycznym ośrodku hematologicznym zlokalizowanym, jak najbliżej miejsca ich zamieszkania. Odnośnie pytania o nowe terapie, na których refundację oczekują pacjenci hematologiczni i ich lekarze, to należy wspomnieć o terapii CART-T w rzadkim nowotworze limfoidalnym - chłoniaku z komórek płaszczą w przypadku oporności lub nawrotu oraz o połączeniu wenetoklaksu, czyli inhibitora białka bcl-2 z inhibitorem kinazy BTK w pierwszej linii leczenia dla chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową bez genetycznych czynników ryzyka.

Z kolei w innej ultrazadkiej, klonalnej chorobie hematologicznej - nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH), polscy pacjenci mają od kilku lat dostęp tylko do jednego przeciwciała monoklonalnego - ekulizumabu. Ekulizumab jest inhibitorem składowej C5 dopełniacza i w leczeniu podtrzymującym stosuje się go dożylnie co 2 tygodnie. Z perspektywy chorych na PNH i leczących ich hematologów istnieje potrzeba refundacji innego inhibitora C5 – rawulizumabu, który w leczeniu podtrzymującym można stosować rzadziej, tj. raz na 8 tygodni. Drugim, niezwykle potrzebnym lekiem dla pacjentów z PNH jest pegcetakoplan, czyli przeciwciało monoklonalne, które jest inhibitorem składowej C3 dopełniacza, podawane w formie podskórnych wlewników i jest wskazane w przypadku nieskuteczności inhibitora C5.

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

Chorzy na nocną napadową hemoglobinurię (PNH) potrzebują leczenia drugiej linii. Od trzech lat mamy w Polsce dostęp do terapii ekulizumabem w ramach programu lekowego dla pacjentów, którzy mają pierwotną postać nocnej napadowej hemoglobinurii ewentualnie dla tych którzy mogli by odnieść korzyść likwidacją hemolizy na poziomie klonu który towarzyszy innym problemom związanym z hematoezą. Ekulizumab jest lekiem, który zmienił oblicze leczenia pacjentów z PNH i poprawił ich jakość życia. Nie mniej jednak, w dalszym stopniu stoimy na stanowisku, że musimy implementować postęp w medycynie. Dzisiaj na to leczenie zakwalifikowaliśmy 96 osobę, co nie oznacza, że oni wszyscy są leczeni, bo tych pacjentów w tej chwili jest ok. 60. w Polsce. Natomiast ok. 30 proc. tych pacjentów jest leczona nieoptymalnie i wymagają oni terapii pegcetakoplanem. Czekamy również na refundację rawulizumabu, który oznacza poprawę jakości życia dla pacjentów. Pacjenci na ekulizumabie przyjeżdżają do kliniki na podanie leku, aż dwadzieścia kilka razy do roku, natomiast pacjenci leczeni rawulizumabem pojawiają się tylko, co dwa miesiące, czyli sześć razy do roku. Pegcetakoplan dla ok. 25-30 proc. nieoptymalnie leczonych pacjentów, byłby lekiem drugiej linii. To terapia z wyboru dla tych chorych, którzy nie korzystają w sposób optymalny z terapii ekulizumabem i nie skorzystają z terapii rawulizumabem.



Paweł Dreschel, Stowarzyszenie na Rzecz Chorych na aHUS

Życie pacjentów z atypowym zespołem hemolityczno-mocznicowym (aHUS) jest trudne i uciążliwe. Przez kilka lat czekaliśmy na lek ekulizumab, który aktualnie jest dostępny w ramach programu lekowego. Niestety, jego podawanie co dwa tygodnie w warunkach szpitalnych jest bardzo dużym obciążeniem. Wiąże się z nieobecnościami, czy to w szkole, czy w pracy, bo rodzic, opiekun, czy ktoś z najbliższej rodziny, musi być w szpitalu z dzieckiem w trakcie podawania leku. To wiąże się z kolejnymi trudnościami. W przypadku rodzin wielodzietnych, ktoś musi też zajmować się pozostałymi dziećmi, bo im też trzeba zapewnić opiekę. Istotną sprawą jest funkcjonowanie z chorobą młodych dorosłych, którzy często mają problemy, czy to z podjęciem pracy, czy jej kontynuacją. Pracodawcy bowiem niechętnie chcą zatrudniać pracowników, którzy co dwa tygodnie są nieobecni w pracy. Pamiętajmy, że mówimy o chorobie trwającej do końca życia. Dlatego pacjenci bardzo liczą na refundację nowego leku - rawulizumabu. Ten lek, który jest już refundowany w krajach Unii Europejskiej, ma kilkukrotnie dłuższy czas działania. Jest on podawany raz na 8 tygodni, a ekulizumab raz na 2 tygodnie. Rzadsze podawanie zwiększa jakość życia, zarówno pacjentów, którzy nie muszą tak często być nieobecni w szkole, jak i rodziców, którzy mogą podjąć stałą pracę, nie brać zwolnień, urlopów w związku z opieką nad dzieckiem w szpitalu. Pacjenci mogliby normalniej żyć, funkcjonować w społeczeństwie i planować przyszłość. Liczymy i czekamy na decyzję Ministra Zdrowia w zakresie refundacji rawulizumabu. Pan Minister może jedną decyzją poczynić samo dobro. To zdecydowanie zapewniłoby pacjentom z aHUS o wiele lepsze życie codzienne. Dodatkowo dla Ministerstwa Zdrowia będą wykazane oszczędności, bo pacjenci nie obciążaliby systemu ochrony zdrowia przez tak częste pobyty w szpitalu.

Zofia Lisiecka, Prezes Stowarzyszenia na Rzecz Chorych na aHUS



Nasze stowarzyszenie działa też w strukturach europejskich. Ważne jest żebyśmy spojrzeli na to, jak są zaopiekowani pacjenci w innych krajach Europy. Są miejsca, gdzie jest lepiej i są miejsca gdzie jest gorzej. Zasadniczo cieszy nas to, że my to leczenie ekulizumabem mamy refundowane od kilku lat, bo są miejsca gdzie jeszcze go nie ma. Z drugiej strony nie mamy refundacji leczenia najnowszym lekiem rawolizumabem, który daje podobną jakość życia, jeśli chodzi o zniknięcie objawów choroby, natomiast jest dużo wygodniejszy w organizacji życia codziennego. Bo jednak wlewy raz na 6-8 tyg. to jest zupełnie inna jakość. Tu trzeba także zwrócić uwagę, że to nie jest tylko kwestia naszej wygody, jako rodziców, czy pacjentów, ale to jest kwestia dużo mniejszej ilości wkłuć w żyłę na przestrzeni wielu lat. Tu pacjenci różnie reagują, ale są tacy pacjenci, dla których dostęp żylny, to jest poważny problem. My możemy podzielić naszych pacjentów na dwie grupy. Na tych, którzy przechorowali swoje przed pojawieniem się ekulizumabu i tych, którzy urodzili się, albo choroba zaczęła się po tym, jak ekulizumab był w Polsce dostępny. To są pacjenci, którzy są w różnych sytuacjach. Ci, którzy nie mieli dostępu do ekulizumabu, mają zniszczone nerki, lub zniszczone inne organy, wzrok, system nerwowy, są po udarach. Najczęściej ulegają powikłaniom nerki, ale bywają pechowcy, gdzie to mikro „wykrzywianie” pojawiło się w innych narządach. Moje dziecko, jak wyszło ze szpitala to miało 26 leków na nadciśnienie. Proszę sobie wyobrazić, że jak pierwszy raz miałam podać małemu dziecku te leki, to wyrzuciłam wszystkich z pokoju i analizowałam sobie, jak jakieś wyjątkowo trudne zadanie matematyczne. W tej chwili, dzięki leczeniu jest już dużo lepiej. Natomiast bardzo czekamy na decyzję Pana Ministra w zakresie refundacji rawulizumabu. My, z synem jesteśmy z dużego ośrodka, mamy blisko do szpitala, możemy dojechać komunikacją miejską. Ale, jeśli ktoś dojeżdża z innego miejsca w Polsce jest trudniej. Często ci pacjenci źle się czują, więc często przyjeżdżają dzień wcześniej, żeby rano o godz. 8 być w szpitalu na podanie leku. Nie z każdego miejsca w Polsce można dojechać na 8 rano. Nie wszyscy mają samochody, czy prawo jazdy. Nie każdy ma życzliwego sąsiada, który będzie, co dwa tygodnie woził pacjenta na wlewy. Dlatego dużo naszych pacjentów przyjeżdża dzień wcześniej, nocuje gdzieś blisko szpitala i w zależności od tego, jak się czują wracają, lub nie wracają tego dnia do domu. Więc, to nie jest nawet jeden dzień wyjęty z życia tego pacjenta, tylko 2-3 dni, raz na dwa tygodnie. Mamy takich pacjentów, gdzie choruje cała rodzina. Jedno dziecko rozwinęło aHUS, drugie dziecko rozwinęło aHUS, ale ostatnio mamy wysyp przypadków, gdzie rodzice rozwijają zespół hemolityczno-mocznicowy. Mamy taki przypadek, gdzie jest czwórka chorych w rodzinie. Jak oni mają zorganizować swoje życie? A bywa, że mają pod opieką kogoś starszego. Babcię, dziadka, np. leżących i muszą temu podołać. To jest ogromne wyzwanie. Mamy dwie wielkie potrzeby. Pierwsza jest taka, że my optowalibyśmy za tym, żeby ten lek można było podawać w mniejszych ośrodkach również, może nie w przychodniach, ale w mniejszych ośrodkach. W USA jest to praktykowane nawet w przychodniach. Czekamy na lek, który byłby podawany przez pacjenta samodzielnie w domu. Bardzo wiele osób ma za sobą traumatyczne przeżycia w szpitalach. Co dwutygodniowy pobyt w szpitalach jest retraumatyzacją tych dzieci z aHUS. Jest bardzo trudny psychicznie do zniesienia. To jest rzecz, która by nas cieszyła, jeśli by została wzięta pod uwagę. Druga rzecz jest taka, że nasi pacjenci rosną, dzieci stają się dorosłymi, a w związku z tym zaczynają myśleć o własnych rodzinach. Potrzebujemy dobrego poradnictwa genetycznego z perspektywy przyszłego posiadania potomstwa przez pacjentów z aHUS i przez ich rodzeństwo. Na razie tego nie mamy, bo nie funkcjonuje system finansowania badań genetycznych dla rodzeństwa. Bardzo byśmy o to prosili. Sama mam czworo dzieci i one zaczynają się zastanawiać, czy mają uprzedzić przyszłą współmałżonkę, czy są nosicielami,

czy nie. Inna rzecz, to jest problem przejścia z opieki pediatrycznej do opieki nad osobami dorosłymi. To jest w tej chwili „niebo, a ziemia”. Poziom zaopiekowania, jaki mamy w tej chwili na oddziale pediatrycznym i który dostajemy na oddziale dorosłym, to jest jakaś abstrakcja. Nie wiem, jakie jest rozwiązanie. Nam przychodzi do głowy najprostsze, tzn. zostawcie nas na oddziałach pediatrycznych. Zwłaszcza, że 18-latek z punktu widzenia formalno-prawnego, to jest osoba dorosła, ale z perspektywy funkcjonowania tych osób, jest niesamodzielny. W okresie pandemii COVID-19, kiedy musieli pójść sami na oddział, to było im bardzo ciężko. Musieli wszystko sami ogarnąć, bez pomocy bliskiej osoby dorosłej. Dlatego prosimy, żeby pochylić się nad tym problemem przechodzenia z opieki pediatrycznej na dorosłą i żebyśmy zostali na terenie tego samego ośrodka chorób rzadkich, który nas prowadził od samego początku. Absolutnie te standardy przejścia z opieki pediatrycznej do dorosłej istnieją, ale one są różnie w klinikach przestrzegane.

Prof. Piotr Gastoł, Konsultant krajowy w dziedzinie urologii dziecięcej, Kierownik Kliniki Urologii Dziecięcej IP CZD



Wady wrodzone prowadzące do następstw, jakim jest pęcherz neurogenny, to choroby rzadkie. Najczęstszą przyczyną jest przepuklina oponowo-rdzeniowa, która występuje 1x2000 urodzeń. Inną grupą chorób rzadkich, które prowadzą do nietrzymania moczu jest zespół wynicowania-wierzchniactwa, a szczególnie ultra rzadka postać tej wady – wynicowanie kloaki, które się zdarza raz na 400 tys. porodów. Rodzi się jedno, dwoje dzieci w roku w Polsce z tą wadą, która jest naprawdę bardzo ciężka w leczeniu. Trzeba przyznać, że 2022 r. był przełomowy dla pacjentów w dostępie do cewników hydrofilowych. Przyniósł wiele dobrego dla pacjentów z pęcherzem neurogennym, którzy mają różne problemy z opróżnianiem pęcherza. Cewniki hydrofilowe, które teraz Ministerstwo Zdrowia i NFZ refunduje do 18 r.ż. w 100 proc., znakomicie zmieniły jakość życia tych pacjentów. Dziecko chce być samodzielne w okolicy 8-10 r.ż., a wcześniej jest cewnikowane przez rodziców, czy opiekunów. Potem, chce się samocewnikować w szkole, bez pomocy mamy, która musi przyjść do szkoły, co trzecią przerwę. Samocewnikuje się za pomocą cewników hydrofilowych, które znakomicie ułatwiają procedurę i są bezpieczne. Pozwala to tym dzieciom znakomicie wejść w szkołę, potem idą do pracy. Jestem urologiem dziecięcym i dzięki moim staraniom Ministerstwo Zdrowia objęło refundacją cewników hydrofilowych również dorosłych pacjentów. To mnie bardzo cieszy, bo lecząc dzieci, wiem, że one będą osobami dorosłymi z tym samym schorzeniem. Początkowo dopłata do refundacji dla dorosłych wynosiła 30 proc., a dzięki decyzji Ministra Zdrowia teraz wynosi 20 proc. Problem przejścia pacjenta w medycynę dorosłą, my w urologii dziecięcej bardzo widzimy. Urolodzy „dorośli”, nie są za bardzo zainteresowani prowadzeniem pacjentów z wadami, które w większości my zaleczamy, bo są to wady, których nie da się wyleczyć. Ci chorzy dalej będą wymagali opieki. My jako dziecięcy lekarze, tą opiekę sprawujemy, prowadzimy tych pacjentów. Przejście w wiek dorosły jest szokiem i dla rodziców i dla pacjentów, którzy nie zawsze rozumieją nową rzeczywistość.

Dr Leszek Borkowski, Prezes Fundacji „Razem w Chorobie”

Chciałem zacząć od tego że bardzo dziękuję Panu Ministrowi Miłkowskiemu za refundację cewników hydrofilowych. Jestem osobą, która sama się cewnikuje w związku z czym wiem, co to znaczy. Dziękuję



w imieniu wszystkich pacjentów, którzy się cewnikują, bo nie mają samoistnej mikcji. Podziwiam zdolność Pana Ministra do łączenia życzeń z możliwościami. My często mówimy tutaj o życzeniach, natomiast jest budżet publiczny i to są te możliwości. Dziękuję również pozostałym ministrom, jak również pozostałym dyrektorom departamentów, bo ich praca jest ciężka. Pozwolę sobie przytoczyć powiedzenie Seneki: „Nie jest dobrze wszystko widzieć, nie jest dobrze wszystko słyszeć” (łac. Non expedit omnia videre, omnia audire). Proszę mi wybaczyć, ale wydaje mi się, że słuchamy mózgiem, a nie uszami. W związku z tym każda praca, również ta wykonywana tutaj jest korzyścią dla nas wszystkich. Dobrze, że Pan Minister Miłkowski uczestniczy w tych wszystkich dyskusjach i procesach, bo wszyscy, jak tutaj siedzimy będziemy pacjentami, czyli będziemy beneficjentami systemu, który tworzymy. Samocewnikowanie przerywane pozwala wiele rzeczy robić w czterech ścianach domu, a to jest niezwykle ważne. Zawsze powtarzam, że jedna z metod odblokowania szpitali, to jest przeniesienie pewnych czynności, albo do POZ, albo do domu pacjenta. To jest droga, która da nam obniżenie kosztów. Mówiliśmy, że są doustne formy produktów leczniczych, które pacjent może przyjąć w domu, może ten lek pozyskać z apteki ogólnodostępnej, nie musi być w szpitalu. To wszystko zmierza w tą stronę, za to również Panu Ministrowi Miłkowskiemu dziękuję. Na zakończenie chciałem podziękować również Pani Minister Marlenie Małąg Minister Rodziny I Polityki Społecznej, która udzieliła wsparcia w uzyskaniu dostępu refundacyjnego do cewników hydrofilowych. Pani Minister też jest postrzegana jako dobry duch, przez to że jest ciepłym człowiekiem, to swymi dobrymi decyzjami ułatwiła nam wszystkim życie w najmniejszych ojczyznach, czyli naszych domach. I za to również chciałem podziękować.

W ramach ratunkowego dostępu do technologii lekowych (RDTL) możliwe jest finansowanie u polskich pacjentów terapii lekami niefinansowanymi. RDTL na samym początku był pomyślany, jako poczekalnia dla pacjentów, ponieważ uznano, że finansowo jest to projekt bez sensu. W związku z tym zaczęto ograniczać RDTL i to, co jest dzisiaj, to jest wycinek tego, co było powodem do inicjatywy. To jest pierwsza rzecz. Druga rzecz, jeżeli chodzi o programy lekowe, to wydaje mi się, że dobrze byłoby, gdyby każdy program lekowy miał mały zespół ekspercki, który by nadzorował systematycznie program lekowy i reagowałby na różne rzeczy. Z programem lekowym jest tak, ośrodek musi wejść do programu lekowego, bo NFZ go wskazał, ale nie dostaje kontraktu, czyli pieniędzy. W związku z tym co robi taki ośrodek? Udaje, że prowadzi program lekowy. Natomiast nie ma pieniędzy, żeby pokryć koszty rozpoczęcia tego programu lekowego. W związku z tym odpycha pacjentów, jak tylko może. I być może te historie z niedoinformowaniem w programie lekowych choroby Wilsona, to nie jest przypadek, ale świadome działanie.

Robert Jagodziński, Prezes Fundacji Aktywnej Rehabilitacji FAR

Chciałbym się dołączyć do tych podziękowań, bo jestem prezesem Fundacji Aktywnej Rehabilitacji FAR, w której szeregach mamy ok. 60 tys. osób. Wśród nich są pacjenci, którzy są uszkodzeniu rdzenia kręgowego oraz dzieci i młodzież z rozszczepem kręgosłupa, dla których zagadnienie dotyczące opieki urologicznej pediatrycznej, a także dla dorosłych pacjentów, dostęp do diagnostyki, leczenia farmakologicznego, edukacji ale też wysokiej jakości zaopatrzenia urologicznego, jaką są cewniki hydrofilowe jest sprawą nie tylko sfery medycznej, ale też egzystencjalnej i zapewniającej możliwość funkcjonowania. Zawsze musimy dostrzegać perspektywę codziennego funkcjonowania pacjenta. Bo dla młodej osoby, czy dziecka możliwość opróżnienia pęcherza moczowego z zastosowaniem cewników hydrofilowych w różnych okolicznościach, poza



domem, w szkole, to jest bardzo ważna perspektywa. Na początku, w życiu codziennym cewnikowanie traktowane jest, jako procedura medyczna, dopiero potem cewnikowanie traktowane jest, jako coś, co będzie mi towarzyszyło w codziennym funkcjonowaniu. Cewnikowanie dobrymi cewnikami zdecyduje, że dziecko będzie mogło uczyć się w szkole, bo będzie mogło funkcjonować w szkole z internatem, potem podjąć studia, w przyszłości pracę, a jako osoba dorosłą założyć rodzinę. To są kwestie nie tylko medyczne, ale kwestie wyborów życiowych i egzystencjalnych. Najtrudniejszym wyzwaniem jest teraz tranzycja, czyli przejście z opieki pediatrycznej do opieki urologicznej dla osób dorosłych. W przypadku osób dorosłych zmniejszenie limitu finansowania jest bardzo ważne. Najpilniejszym wyzwaniem teraz, jest opieka urologiczna osób dorosłych w tych wszystkich aspektach, o których mówiłem i sformułowanie standardów opieki urologicznej na bardzo dobrym poziomie. Chciałbym Państwu serdecznie podziękować, Ministrowi Miłkowskiemu, Dyrektorowi Dziegielewskiemu, którzy w formule Medycznej Racji Stanu byli w ten proces zaangażowani.

Minister Grzegorz Błazewicz, Zastępca Rzecznika Praw Pacjenta

Wiele spraw jest na bieżąco realizowanych przez Rzecznika Praw Pacjenta. Opieka nad pacjentami z chorobami rzadkimi i neurologicznymi powinna być naszym zdaniem holistyczna. Powinna uwzględniać zarówno aspekty kliniczne, jak i społeczne. Konieczne jest zapewnienie szerokiego dostępu do leczenia, do rehabilitacji oraz wsparcia psychologicznego. Wymaga to koordynacji między specjalistami z różnych dziedzin, a także wsparcia nie tylko samego pacjenta, ale także jego rodziny. Istotne jest też prowadzenie działań o charakterze edukacyjnym, aby podnosić świadomość edukacyjną pacjentów i lekarzy w tym zakresie. Pomimo poprawy dostępu do refundacji innowacyjnych terapii w chorobach rzadkich oraz wdrożenia pierwszych etapów Planu dla Chorób Rzadkich wyzwań nadal jest bardzo wiele. Należy wdrożyć działania, aby uzupełnić niedobory kadrowe specjalistów z zakresu genetyki klinicznej. Brak dostępu do nowoczesnej diagnostyki genetycznej spowodował w ostatnich latach mniejsze zainteresowanie tą specjalnością, a nawet odchodzenie genetyków klinicznych do innych dziedzin medycyny. Trzeba ten trend absolutnie odwrócić. Obecnie funkcjonująca w ramach Funduszu Medycznego diagnostyka genetyczna nakierowana na choroby rzadkie i onkologiczne jest dedykowana pacjentom do 18 r.ż. Brakuje szeroko rozumianej diagnostyki genetycznej, dzięki której można zapobiec rozwojowi wielu schorzeń o podłożu genetycznym. Niezwykle istotna jest też kontynuacja wprowadzania kolejnych chorób do programu badań przesiewowych noworodków. Widzimy, jakim sukcesem okazało się wprowadzanie badań przesiewowych noworodków w kierunku SMA. Bardzo ważna z perspektywy Rzecznika Praw Pacjenta jest realizacja kolejnych etapów Planu dla Chorób Rzadkich, w tym przede wszystkim utworzenie ośrodków eksperckich dla określonych grup pacjentów i podjęcie prac nad platformą edukacyjną oraz rejestrem chorób rzadkich.

Rzecznik Praw Pacjenta, jak najbardziej dostrzega potrzebę zaopiekowania się pacjentami neurologicznymi w sposób kompleksowy. Od wielu lat mówimy, jak ważna jest koordynacja leczenia, zarówno po kątem terapii, jak i poruszania się w systemie. Trzeba zauważyć, że w Polsce neurologia przejęła w większości lub w części, opiekę nad pacjentami w wieku podeszłym. Mamy starzejące się społeczeństwo, więc trzeba się liczyć z tym, że w następnych latach będziemy mieli ogromny wzrost liczby pacjentów wymagających opieki neurologicznej. Dlatego z punktu widzenia praw pacjenta niezwykle istotne jest wdrożenie Krajowej Sieci Neurologicznej. Chciałbym Państwa zapewnić,



że Rzecznik Praw Pacjenta jest w stałym kontakcie ze wszystkimi osobami i instytucjami, które odpowiadają za ten proces. Optyka Rzecznika Praw Pacjenta, to zawsze jest perspektywa pacjenta. Wszędzie staramy się podkreślać potrzeby pacjentów w Polsce i konieczność podejmowania pilnych działań naprawczych oraz optymalizacji dostępu do wysokiej jakości opieki medycznej.

Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia

Musimy rozpocząć od tego, że tematem naszego spotkania była jakość życia w chorobach rzadkich i neurologicznych. Jeżeli popatrzymy ze strony pacjentów, to mamy w Polsce, co najmniej ok. 2 mln pacjentów z chorobami rzadkimi i ok. 5 mln pacjentów żyjących z chorobami neurologicznymi. To jest razem ok. 7 mln obywateli, a jeżeli dodożymy do tego członków ich rodziny, to te dwie grupy chorób dotyczą blisko połowy społeczeństwa Polski. Dlatego przywiązujemy, tak dużą wagę do tych wszystkich pozytywnych zmian, które dokonały się w chorobach rzadkich. Polski Plan dla Chorób Rzadkich jest jednym z najlepszych w Europie. Te sześć kluczowych obszarów, czyli ośrodki eksperckie, diagnostyka, leczenie, rejestr, paszport i platforma informacyjna to jest *de facto* struktura, która powinna być nałożona na każde inne choroby. Plan dla Chorób Rzadkich wytycza drogę podejścia systemowego optymalizacji opieki we wszystkich chorobach. Wiele się zadziało również, dzięki Funduszowi Medycznemu, który dostarczył dodatkowe środki i koncepcje na poprawę infrastruktury, procesów i dostępu do diagnostyki i terapii w zakresie chorób rzadkich. Trio nowej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej, czyli Hiszpania, Belgia i Węgry, jednym z priorytetów ustanowiło choroby rzadkie, to myślę, że Polska prezydencja od 1 stycznia 2025 r. również pokaże, jak wiele osiągnęliśmy w chorobach rzadkich w Polsce. Bo długo czekaliśmy na Plan dla Chorób Rzadkich dla Polski, ale jak go już zrobiliśmy, to plan plasuje nas wśród liderów. Jeżeli popatrzymy na nasze trio prezydencji w Radzie Unii Europejskiej: Polska Dania i Cypr, to Polska będzie miała do pokazania kilka rozwiązań, które wskazują że jesteśmy liderami. Na pewno jest to przesiew noworodkowy, który obejmuje obecnie 30 jednostek chorobowych. W kolejce do włączenia do przesiewu noworodkowego czekają następne choroby, takie jak choroba Fabry'ego, Pompego, Hurlera, Huntera i Gauchera. Aktualnie wg. EMA są zarejestrowane leki w 162 jednostkach chorobowych chorób rzadkich na około 8 tys. jednostek chorób rzadkich zdiagnozowanych. Czyli dla ok. 3% chorób rzadkich. Dlatego, każdy lek, który w chorobach rzadkich jest zarejestrowany, czyli ma udowodnioną skuteczność, bezpieczeństwo i tolerancję jest oczekiwany przez pacjentów i klinicystów. Oczywiście, trzeba cały czas podkreślać, że publiczne nakłady na ochronę zdrowia muszą dalej rosnąć, bo tylko wtedy można refundować nowe leki, diagnostykę molekularną, podwyższać wyceny świadczeń, czy wprowadzać modele opieki koordynowanej i kompleksowej. Powtarzamy na każdej Medycznej Racji Stanu, że Czechy przeznaczają na głowę mieszkańca na zdrowie 1,1 tys. euro PPP więcej, niż Polska. W 2020 r. było to 2,7 tys. euro PPP na zdrowie, na głowę mieszkańca w Czechach vs. 1,6 tys. euro PPP w Polsce. Średnia dla Unii Europejskiej wyniosła 3,3 tys. euro PPP, a w Niemczech przeznaczono na zdrowie 4,8 tys. euro PPP. Jestem przekonany, że gdy Ministerstwo Zdrowia i Narodowy Fundusz Zdrowia w Polsce miałby takie fundusze do wydania na zdrowie, to myślę, że byłibyśmy liderami, jeżeli chodzi o Europę. Jeżeli popatrzymy na rejestrację nowych leków sierocych w Europie, to mamy rejestrowanych ok. 20 nowych leków sierocych rocznie. Jeżeli popatrzymy na statystykę decyzji ministerialnych, to w 2021 r. na 68 zrefundowanych nowych cząsteczko-wskazań, refundacją objęto 29 w chorobach rzadkich. W 2022 r. na zrefundowanych 115 nowych cząsteczko-wskazań, aż 37 dotyczyło chorób rzadkich. Do lipca 2023 r. ministerstwo zrefundowało 31 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich, na 97



zrefundowanych ogółem nowych cząsteczko-wskazań. Innymi słowy, Minister Zdrowia we współpracy z klinicystami i ekspertami systemowymi zrefundował ok. 100 nowych cząsteczko-wskazań w chorobach rzadkich w ostatnich trzech latach (2021-2023). W tym okresie czasu zarejestrowano w Unii Europejskiej ok. 65 nowych leków sierocych. Co to znaczy? To znaczy, że w Polsce nadrabiamy wieloletnie zaległości refundacyjne i to trzeba docenić.

W neurologii w ostatnich trzech latach zrefundowano ponad 20 nowych cząsteczko-wskazań. To także jest przełom, bo zarejestrowanych w Unii Europejskiej nowych leków stosowanych w chorobach neurologicznych było kilkukrotnie mniej, niż zarejestrowanych leków sierocych. Obecnie w Polsce, nie ma jednostki neurologicznej, która nie miałaby refundowanego leczenia, oprócz jednej – miastenii, gdzie na refundację czekają dwa nowozarejestrowane leki. Przypomnijmy również, jak złożony jest proces refundacji leku w Polsce. Każdy wniosek o nową refundację musi być zgodny z zarejestrowanymi wskazaniami. Oczywiście mamy jeszcze obszar *off label*, co także cieszy, bo Minister Zdrowia zrefundował w ostatnich latach wiele wskazań pozarejestracyjnych - szczególnie u dzieci. Ale przede wszystkim, proces refundacji dotyczy zarejestrowanych wskazań i to się odbywa dla każdego wskazania. Dlatego w statystykach refundacyjnych pokazujemy cząsteczko-wskazania, bo rejestrujemy nową cząsteczkę, refundujemy ją, ale też możemy rejestrować nowe wskazania i każdy proces refundacji nowego wskazania jest procesem osobnym.

Patrząc na dzisiejszą tematykę debaty Medycznej Racji Stanu, widzimy że na refundację nowych terapii czeka nocna napadowa hemoglobinuria, atopowy zespół hemolityczno-mocznicowy, przewlekła białaczka limfocytowa, szpiczak plazmocytowy. Mówiliśmy również o nowym wskazaniu refundacyjnym w leczeniu raka płuca, w którym nowe możliwości diagnostyki molekularnej pozwalają nam już personalizować terapie tak, aby pacjenci odnosili największe z nich korzyści. Mamy potrzeby refundacyjne w rzadkich chorobach metaboliczne, takich jak hiposfotazja dziecięcą, czy niedobór lizosomalnej kwaśnej lipazy. Oczekujemy na refundację preparatów złożonych w tętnicznym nadciśnieniu płucnym. Kardiologowie wnioskuje o refundację leku w terapii amyloidozy transtyretynowej z kardiomiopatią. Mamy również chorobę Wilsona, gdzie doceniamy, że zostało zrefundowane nowe leczenie w programie lekowym, natomiast widzimy, że rekrutacja pacjentów do leczenia wymaga poprawy. Rozmawiamy nie tylko o lekach, ale i o świadczeniach. Na szczęście mamy znakomity dialog między konsultantami krajowymi, a ministerstwem zdrowia. Rola konsultantów krajowych w Polsce jest bardzo ważna, bo reprezentują poszczególne dziedziny terapeutyczne i dla ministerstwa są nieocenionym zespołem doradców. Widzimy w decyzjach Ministerstwa Zdrowia, AOTMiT i NFZ pracę konsultantów krajowych, organizacji pacjentów oraz ekspertów systemowych.

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 Polsce znakomicie działa krajowy przesiew noworodkowy, który obejmuje obecnie 30 jednostek chorobowych. To plasuje Polskę na drugim miejscu w Europie,	Rekomendowane jest włączenia do przesiewu noworodkowego w Polsce chorób: Fabry’ego, Pompego, Hurlera, Huntera i Gauchera.

<p>po Włoszech (48 chorób w przesiewie krajowym).</p>	
<p>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 31 nowych cząsteczko-wskazań w zakresie terapii chorób rzadkich.</p>	<p>Należy utrzymać szybką refundację noworejestrowanych leków w chorobach rzadkich, przy mniej restrykcyjnych kryteriach programów lekowych oraz właściwej wycenie świadczeń w programach lekowych.</p>
<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 splotowaty.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna selumetynybu w leczeniu nieoperacyjnych nerwiakowłókniaków splotowatych 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>Niedobór lizosomalnej kwaśniej lipazy (LAL-D) jest ultraradką, progresywną, zagrażającą życiu chorobą wieloukładową, wywołaną defektem genetycznym, powodującym znaczne zmniejszenie lub całkowity brak aktywności lizosomalnej kwaśniej lipazy. Przebieg kliniczny wczesnej postaci choroby jest dramatyczny,</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna sebelipazy alfa, jako enzymatycznej terapii zastępczej dla pacjentów z niedoborem lizosomalnej kwaśniej lipazy (LAL-D).</p>

<p>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.</p>	
<p>Hipofosfatazja (w skrócie HPP) to ultraradka, uwarunkowana genetycznie, postępująca i zagrażająca zdrowiu i życiu choroba należąca do grupy chorób metabolicznych, związanych z zaburzeniami mineralizacji kości.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna asfotazy alfa w leczeniu objawów kostnych choroby u pacjentów z hipofosfatazją dziecięcą.</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 poprawa dostępu pacjentów do programu lekowego B.123. Leczenie pacjentów z chorobą Wilsona i większe wykorzystanie terapii trientyną od I linii leczenia.</p>
<p>Amyloidoza transtyretynowa to rzadka choroba układowa, w gromadzenie się amyloidu w sercu prowadzi to do powstania kardiomiopatii - choroby mięśnia sercowego prowadzącej do dysfunkcji serca i rozwoju niewydolności krążenia.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja tafamidisu w ramach programu lekowego, jako pierwszego leku przyczynowego w terapii amyloidozy transtyretynowej z kardiomiopatią.</p>
<p>Tętnicze nadciśnienie płucne (TNP) należy do kategorii schorzeń rzadkich, dotyka głównie ludzi młodych, między 20. a 40. rokiem życia. Jest to ciężka, podstępna i groźna choroba, która bez leczenia zwiększa ryzyko przedwczesnej śmierci, dlatego tak ważne jest możliwie jak najszybsze jej rozpoznanie i wdrożenie odpowiedniej terapii.</p>	<p>Rekomendowane jest zniesienie w programie lekowym ograniczeń stosowania: Inicjująco terapii dwulekowej dla pacjentów w II i III klasie czynnościowej; możliwości sekwencyjnego stosowania trójlekowej terapii doustnej u pacjentów w klasie czynnościowej II; macytentanu we wszystkich terapiach trójlekowych.</p> <p>Rekomendowana jest refundacja, po rejestracji nowego leku doustnego, który zawiera w jednej tabletkie dwie substancje czynne (ERA+PDE5i). Rekomendowana jest poprawa dostępu lekarzy POZ do badań diagnostycznych i przyspieszenie rozpoznania TNP.</p>

<p>Przewlekła białaczka limfocytowa to choroba nowotworowa układu krwiotwórczego uważana za chorobę nieuleczalną i staje się trudniejsza do leczenia za każdym razem, gdy nawraca. Od kilku lat sytuacja pacjentów hematologicznych ulega sukcesywnej poprawie. Ostatnie lata to czas dużych zmian w dostępie do leczenia dla pacjentów z przewlekłą białaczką limfocytową, W najnowszych wytycznych preferowanym leczeniem są schematy oparte o terapie celowane od pierwszej linii leczenia, nie zaś immunochemioterapię (FCR i BR).</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja nowych schematów leczenia: wenetoklaks i obinutuzumab oraz wenetoklaks i ibrutynib w pierwszej linii leczenia pacjentów FIT.</p>
<p>Zaawansowany niedrobnokomórkowy rak płuca (NDRP) stanowi 88% spośród typów morfologicznych, a mutacje w genie EGFR stwierdza się u około 10% chorych.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna amiwantamabu w zaawansowanym niedrobnokomórkowym raku płuca (NDRP) z insercją w eksonie 20 w genie kodującym receptor naskórkowego czynnika wzrostu (EGFR).</p>
<p>Szpiczak plazmocytowy jest chorobą nowotworową układu krwiotwórczego. Szpiczak przebiega wieloetapowo, a najczęściej jej pierwszym objawem są bóle kostne wynikające z niszczenia kości przez nowotwór, a także osłabienie i utrata masy ciała. W leczeniu stosuje się chemioterapię, nowe leki ukierunkowane molekularnie i przeszczepienie szpiku kostnego. Od kilku lat dostęp do leków znacząco się poprawił.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Schematu DRD, czyli daratumumabu z lenalidomidem i deksametazonem od I linii leczenia, u pacjentów niekwalifikujących się do przeszczepienia szpiku kostnego. • Teclistamabu w terapii dorosłych pacjentów z opornym i nawrotowym szpiczakiem plazmocytowym, którzy otrzymali co najmniej trzy wcześniejsze terapie, w tym lek immunomodulujący, inhibitor proteasomu i przeciwciało anti-CD38, i u których stwierdzono progresję choroby w trakcie ostatniej terapii.
<p>Zespół pęcherza neurogennego występuje, jako powikłanie wad wrodzonych oraz urazów rdzenia kręgowego. Metodą leczenia z wyboru jest samocewnikowanie się chorego za pomocą optymalnie cewników hydrofilowych.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja cewników hydrofilowych w 100% dla dzieci i młodzieży, oraz 10% dopłata do cewników przez pacjentów dorosłych. Rekomendowane jest wdrożenie modelu opieki kompleksowej nad pacjentem z pęcherzem neurogennym w Polsce.</p>

5. Kluczowe informacje przy gotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu z zakresu wartości zdrowia

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

Pegcetacoplan w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH)

Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) jest chorobą ultra rzadką, szacuje się, że zapada na nią rocznie 1-2 osoby na 1 mln populacji.⁶ 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).⁷ 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.⁸ 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.⁹ Oznacza to, że znaczna część pacjentów z PNH jest leczona suboptymalnie lub całkowicie nieskutecznie. U pacjentów nie odpowiadających na aktualnie refundowane leczenie może utrzymywać się niskie stężenie hemoglobiny, w skrajnych przypadkach prowadzące do przetoczeń krwi, przetomów hemolitycznych a także przewlekłego, uciążliwego zmęczenia. Ponadto na brak skuteczności leczenia wskazują parametry takie jak: podwyższony jest liczba retikulocytów oraz aktywność dehydrogenazy mleczanowej (LDH).

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.¹⁰ Dlatego przetomem w leczeniu PNH jest zarejestrowany w grudniu 2021 r. pegcetacoplan w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH).¹¹ Lek jest wskazany do stosowania w leczeniu dorosłych pacjentów z napadową nocną hemoglobinurią (ang. paroxysmal

⁶ Puls Medycyny: <https://pulsmedycyny.pl/chorzy-na-nocna-napadowa-hemoglobinurie-maja-szczescie-sa-dla-nich-leki-1110672>

⁷ Bessler M, Hiken J. The pathophysiology of disease in patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*. 2008:104-10.

⁸ 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

⁹ Luzatto I. et al. Management of Paroxysmal Nocturnal Haemoglobinuria: a personal view. *British Journal of Haematology*, 153, 709–720

¹⁰ Hillmen P. et al. Pegcetacoplan versus Eculizumab in Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria *N Engl J Med* 2021;384:1028-37. DOI: 10.1056/NEJMoa2029073

¹¹ <https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/h1595.htm>

nocturnal haemoglobinuria, PNH), u których wystąpiła niedokrwistość po leczeniu inhibitorem C5 przez co najmniej 3 miesiące. Oznacza to iż pegcetacoplan byłby drugą linią leczenia, przeznaczoną dla wąskiej grupy chorych, w Polsce szacowanej aktualnie na kilkunastu pacjentów. 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 naczyń. 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.¹² W badaniach porównawczych ekulizumabu z pegcetakoplanem 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.^{6,13} Korzystny efekt terapeutyczny dotyczył także wyeliminowania koniecznych wcześniej transfuzji u 85% pacjentów leczonych pegcetacoplanem w porównaniu do 15% pacjentów leczonych ekulizumabem.⁶

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 pegcetakoplanu w Polsce. Wśród pacjentów potencjalnie kwalifikujących się do leczenia pegcetakoplanem są ciężko chorzy pacjenci, którzy pomimo stosowania dostępnego leczenia pozostają wykluczeni z aktywności życiowej/zawodowej/społecznej. Co więcej brak optymalizacji terapii wiąże się z zagrażającymi życiu epizodami zakrzepowymi. Ponadto, dzięki dogodnej, podskórnej formie podania, pegcetakoplan może być podawany samodzielnie przez pacjenta w domu, co podnosi komfort terapii (podczas gdy ekulizumab jest stosowany w postaci infuzji dożylnych trwających nawet kilka godzin co około 14 dni, istotnie utrudniając pacjentom aktywność zawodową). Podskórny sposób podawania leków jest generalnie preferowany zarówno przez pracowników służby zdrowia, jak i pacjentów; jest prostszy niż podawanie dożylne, zmniejsza koszty opieki zdrowotnej i zużycie zasobów. Wydaje się, że PNH to jedyna choroba hematologiczna, w której pacjenci w Polsce są skazani tylko na jedną linię leczenia, co implikuje potrzebę wprowadzenia kolejnej linii leczenia, którą jest pegcetacoplan charakteryzujący się odmiennym mechanizmem działania.

Rawulizumab w terapii atypowego zespołu hemolityczno-mocznicowego (aHUS)

Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy (aHUS) to ultraradka, zagrażająca życiu choroba, w której pacjenci doświadczają nagłych i postępujących epizodów mikroangiopatii zakrzepowej (TMA), spowodowanych niekontrolowaną aktywacją dopełniacza. Dominującym objawem w obrazie klinicznym jest upośledzenie 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, dotyczy również dzieci. Wpływa na funkcjonowanie wielu organów, charakteryzuje się niedokrwistością hemolityczną,

¹² https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2021/20211213153802/anx_153802_pl.pdf

¹³ Peffault de Latour R. et al. Pegcetacoplan versus eculizumab in patients with paroxysmal nocturnal haemoglobinuria (PEGASUS): 48-week follow-up of a randomised, open-label, phase 3, active-comparator, controlled trial. *Lancet Haematol* 2022; 9: e648–59

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, co prowadzi 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 aHUS zarejestrowane są dwa inhibitory C5 układu dopełniacza – ekulizumab i rawulizumab. Ekulizumab zmienił obraz choroby i życie pacjentów z aHUS, jednak dostępne są już bardziej innowacyjne terapie, gwarantujące poprawę jakości życia pacjentów, możliwość powrotu do aktywności zawodowej, społecznej itp. 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 aHUS refundowana jest jedynie terapia ekulizumabem, który podawany jest pacjentom co 2 tygodnie w warunkach szpitalnych we wlewie dożylnym. W efekcie życie chorych z aHUS i ich opiekunów podporządkowane jest chorobie i jej leczeniu. W związku z koniecznością codwutygodniowych wizyt w szpitalu dzieci w wieku szkolnym zmuszone są do opuszczania zajęć – tylko przez dojazdy na podanie leku tracą w skali roku około miesiąca nauki. Z kolei ich rodzice, aby im towarzyszyć, notorycznie muszą brać urlopy i zwolnienia. Dla opiekunów małych pacjentów oznacza to brak możliwości wykonywania zawodów, które wymagałyby dyspozycyjności – częste nieobecności w pracy są przyczyną braku zrozumienia ze strony pracodawców i w efekcie utraty stanowiska pracy. Każdy dojazd do szpitala na podanie leku, niejednokrotnie z odległych zakątków Polski, to również obciążenie dla całej rodziny, często dochodzi konieczność zorganizowania opieki nad pozostawionymi w domu małymi dziećmi, jak również generuje koszty finansowe związane bezpośrednio z samą podróżą. Nie mówiąc o tym, że każdy pobyt w szpitalu wiąże się z ogromnym obciążeniem psychicznym i stresem dla małego pacjenta; każde wkłucie i pękające przy tym żyły, są jak niekończąca się trauma. Każda wizyta związana z podaniem zwiększa również ryzyko infekcji wirusowej i bakteryjnej, która w przypadku chorych aHUS często kończy się potrzebą leczenia powikłań, toceniami krwi i hospitalizacjami. Co dwutygodniowe wlewy obciążają również fizycznie, u pacjentów dochodzi do częstych zapaleń ściany żyłnej i tkanek około żylnych. Personel medyczny nie jest w stanie wkłuć się, by podać lek. Część pacjentów w celu ułatwienia dokonywania wlewów ma zakładane porty naczyniowe. 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. U większości pacjentów z aHUS leczenie ma charakter przewlekły, jest stosowane do końca życia. Obecność portu to również ryzyko zakażenia i sepsy – wielu rodziców małych pacjentów żyje w ogromnym stresie obawiając się zakażenia.

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 (u dzieci <20 kg raz na 4 tygodnie), 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. 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 samych chorych, ich opiekunów 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. Zwiększenie ich aktywności zawodowej przyniesie długoterminowe korzyści systemowe w związku ze zwiększoną produktywnością, ale też pozwoli pacjentom i ich rodzinom bezpieczniejszej patrzeć w przyszłość. Dostęp do mniej obciążającego leczenia przyniesie 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 chorych z AHUS nie jest kwestią wygody, lecz możliwością powrotu do normalnej aktywności szkolnej, zawodowej i społecznej.

Podsumowując: Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy (aHUS) jest ultraradką, zagrażającą życiu chorobą, w której pacjenci doświadczają nagłych i postępujących epizodów mikroangiopatii zakrzepowej (TMA). Manifestuje się w różnym wieku, dotyka także dzieci. Dominującym objawem w obrazie klinicznym jest upośledzenie czynności nerek. Około 20-48% pacjentów doświadcza uszkodzenia narządów pozanerkowych, co prowadzi do udarów, drgawek, zawału serca, krwotoków płucnych, czy zapalenia trzustki. W przypadku pacjentów nieleczonych, u co piątego dziecko oraz co trzeciego dorosłego dochodzi do schyłkowej niewydolności nerek lub śmierci w ciągu roku od postawienia diagnozy. Aktualnie w Polsce w leczeniu aHUS refundowana jest jedynie terapia ekulizumabem, który podawany jest pacjentom co 2 tygodnie w warunkach szpitalnych we wlewie dożylnym. Leczeniu podporządkowane jest całe życie chorych i ich opiekunów/rodziców. Pacjenci w wieku szkolnym w związku z dojazdami na podanie leku tracą w roku około miesiąca nauki. Ich opiekunowie/rodzice notorycznie muszą brać urlopy i zwolnienia. Nie mówiąc o tym, że każdy pobyt w szpitalu to ogromny stres dla małego pacjenta. Polscy pacjenci nie mają dostępu do mniej obciążającego leczenia w postaci rawulizumabu, którego wlewy podawane są nie co 2 tylko co 8 tygodni. Daje to pacjentom i ich rodzinom możliwość powrotu do normalnej aktywności szkolnej, zawodowej i społecznej, a także przekłada się na znaczne oszczędności dla systemu opieki zdrowotnej w postaci czterokrotnego zmniejszenia kosztów obsługi chorego, w tym kosztów wizyt, podań leku czy zaangażowania personelu medycznego.

Tafamidis w terapii amyloidozy transtyretynowej z kardiomiopatią (ATTR-CM)

Amyloidoza transtyretynowa to rzadka choroba układowa, w której uszkodzenie narządów wynika z odkładania się pozakomórkowych złogów białka w postaci włókienek o strukturze harmonijki β – tj. amyloidu zbudowanego z krążących białkowych prekursorów. Fizjologicznie syntetyzowana w wątrobie transtyretyna (TTR) jest transporterem dla tyroksyny i retinolu. Nieprawidłowe sfałdowanie TTR prowadzi do amyloidogenezy. Gromadzenie się amyloidu w sercu, powoduje zaburzenie funkcjonowania komórek serca, a także nacieczenie jego struktur. Prowadzi to do powstania kardiomiopatii - choroby mięśnia sercowego prowadzącej do dysfunkcji serca i rozwoju niewydolności krążenia.¹⁴

Akumulacja amyloidu w sercu prowadzi to do powstania kardiomiopatii - choroby mięśnia sercowego, która charakteryzuje się pogrubieniem jego ścian i ich sztywnością. W wypadku kardiomiopatii w przebiegu amyloidozy transtyretynowej (ATTR-CM) jest spowodowana gromadzeniem się w przestrzeni zewnątrzkomórkowej miokardium włókna amyloidu. Skutkuje to stopniowym pogarszaniem funkcji rozkurczowej, a w bardziej zaawansowanych stadiach – także funkcji

¹⁴ Donnelly J ,Hanna M. Clev Clin J 2017; 84 (suppl 3)

skurczowej, co prowadzi do powstania fenotypu kardiomiopatii przerostowej lub kardiomiopatii restrykcyjnej. W obraz kliniczny wpisane są zaburzenia rytmu serca, hypotonia, zaburzenia przewodnictwa, wady zastawkowe serca. Choroba ma progresywny charakter, nieleczona prowadzi do zgonu. Tym samym kluczowe jest wczesne jej rozpoznanie i rozpoczęcie optymalnej terapii.

W ATTR-CM wyróżnia się dwa podtypy: amyloidozę transtyretynową dziedziczną (hATTR) oraz amyloidozę transtyretynową typu dzikiego (wtATTR). Amyloidoza transtyretynowa to choroba rzadka: estymowana zapadalność w Europie na hATTR – 1/100 000, a najczęstsza postać hATTR w Europie to Val30Met.¹⁵ Występuje brak danych epidemiologicznych dla wtATTR. Aktualnie w Polsce nie ma szerokich danych epidemiologicznych, a opublikowane doniesienia ograniczają się do niewielkiej liczby przypadków ograniczonych do wysokospecjalistycznych ośrodków. Według obecnie opublikowanych doniesień, w Polsce odnotowano niewielką liczbę przypadków [od roku 2018 do programu wczesnego dostępu zostało włączonych 71 nowo zdiagnozowanych pacjentów, z których 64 wciąż kontynuuje terapię.¹⁶ Pacjenci z postacią dziedziczną mają objawy, w zależności od typu mutacji, ok. 30-60 r.ż. Postać nieuwarunkowana genetycznie ATTRwt - początek objawów ok. 65 r.ż. Mediana przeżycia od rozpoznania bez leczenia przyczynowego 2,5- 3,5 roku.¹⁷

Postępowanie medyczne w kardiomiopatii w przebiegu amyloidozy transtyretynowej z kardiomiopatią (ATTR-CM) pozostaje olbrzymią, niezaspokojoną potrzebą. Jako że ATTR-CM może manifestować się jako niewydolność krążenia, przy braku dostępu do terapii przyczynowej, pacjenci z amyloidozą transtyretynową są zmuszeni do stosowania jedynie leczenia objawowego czyli leków stosowanych do leczenia niewydolności krążenia. Takie leczenie nie tylko może być przez nich źle tolerowane, ale również nie jest skuteczne. Większość leków stosowanych w niewydolności krążenia może być szkodliwa dla pacjentów z ATTR-CM z powodu unikalnej patologii tego schorzenia. Nacieczenie serca przez włókna amyloidu pociąga za sobą odrębność w odpowiedzi na większość leków stosowanych w niewydolności serca. W szczególności w amyloidzie ATTR leki klasycznie wydłużające życie w niewydolności serca nie mają potwierdzonej skuteczności działania, co więcej mogą być szkodliwe. Inhibitory konwertazy angiotensyny, antagoniści receptora angiotensyny II, beta-blokery mogą być źle tolerowane, z powodu ich nasilonego działania hipotensyjnego, wówczas są przeciwwskazane. Przeciwwskazane jest stosowanie blokerów kanałów wapniowych i nparstnicy, ponieważ wiążą się nieodwracalnie z włóknami amyloidowymi, co powoduje toksyczność.^{18,19,20} Wykazano jedynie bezpieczeństwo stosowania diuretyków pętlowych, antagonistów receptora mineralokortykoidowego,

¹⁵ Thibaud Damy, Transthyretin cardiac amyloidosis in continental Western Europe: an insight through the Transthyretin Amyloidosis Outcomes Survey (THAOS), *European Heart Journal*, , ehz173

¹⁶ Instytut Praw Pacjenta i Edukacji Zdrowotnej. 2022. <https://ippez.prowly.com/212842-amyloidoza-z-perspektywy-pacjenta> Accessed May 31. 2023 oraz PfizerCare;

¹⁷ Thibaud Damy, Transthyretin cardiac amyloidosis in continental Western Europe: an insight through the Transthyretin Amyloidosis Outcomes Survey (THAOS), *European Heart Journal*, , ehz173 ; *Eur Heart J*. 2015; 36(38): 2585–2594; 2016; 37(23): 1826–1834; 2017; 38(38): 2879–2887;

¹⁸ Pollak A, Falk RH. Left ventricular systolic dysfunction precipitated by verapamil in cardiac amyloidosis. *Chest* 1993; 104: 618–620, doi: 10.1378/chest.104.2.618

¹⁹ Rubinow A, Skinner M, Cohen AS. Digoxin sensitivity in amyloid cardiomyopathy. *Circulation* 1981; 63: 1285– 1288, doi: 10.1161/01.cir.63.6.1285

²⁰ Holcman K, Kostkiewicz M, Podolec P, Rubiś P. Cardiac amyloidosis — state-of-the-art diagnosis and emerging therapies. *Folia Cardiologica* 2019;14:616–624

amiodaronu, natomiast te leki działają jedynie objawowo i nie poprawiają rokowania pacjentów z amyloidozą serca.²¹

Średni czas przeżycia pacjentów od rozpoznania choroby to 2 – 6 lat, a mediana przeżycia od rozpoznania, bez leczenia przyczynowego wynosi 2,5- 3,5 roku.²² Istnieje więc pilna potrzeba zapewnienia tym pacjentom dostępu do terapii ratującej życie, w przebiegu tak ciężkiej i progresywnej choroby. Brak leczenia przyczynowego skraca przeżycie i znacząco generuje koszty wynikające z konieczności licznych hospitalizacji. Ze względu na brak istniejącego ukierunkowanego leczenia ATTR, tafamidis jest jedyną możliwą zbadaną, skuteczną i bezpieczną opcją terapeutyczną tych pacjentów. Polska pozostaje jednym z niewielu europejskich krajów bez dostępu do skutecznego leczenia pacjentów z chorobą rzadką - amyloidozą transtyretynową. Dostęp do skutecznego leczenia jest już zapewniony chorującym osobom z 19 krajów, takich jak: Niemcy, Luksemburg, Austria, Słowenia, Finlandia, Francja, Włochy, Belgia, Rumunia, Szwecja, Islandia, Szwajcaria, Litwa, Irlandia, Portugalia, Holandia, Norwegia, Grecja i Chorwacja. Dodatkowo, w kolejnych krajach w tym Estonia, Węgry, Hiszpania, Szkocja trwają postępowania refundacyjne, które mają na celu zwiększenie dostępności do tej terapii. Natomiast w Polsce, Wielkiej Brytanii i Dani trwają prace nad wnioskiem refundacyjnym.²³

U chorych leczonych tafamidisem odnotowano istotnie statystycznie zmniejszenie śmiertelności i pilnych hospitalizacji z powodu zaostrzeń choroby. Tafamidis wiązał się z niższą śmiertelnością całkowitą niż placebo (29,5% vs. 42,9%; współczynnik ryzyka 0,70; 95% przedział ufności [CI], 0,51 do 0,96). Tafamidis wiązał się z niższym wskaźnikiem hospitalizacji związanych z chorobami układu krążenia, ze współczynnikiem ryzyka względnego 0,68 (0,48 na rok vs 0,70 na rok; 95% CI, 0,56 do 0,81). Ponadto chorzy leczeni aktywnie cechowali się lepszą wydolnością fizyczną i poprawą jakości życia. W 30. miesiącu tafamidis wiązał się również z niższym tempem spadku dystansu w teście 6-minutowego marszu ($P < 0,001$) i niższym tempem spadku wyniku KCCQ-OS ($P < 0,001$). Częstość występowania i rodzaje zdarzeń niepożądanych były podobne w obu grupach. Nie było znaczącej różnicy w bezpieczeństwie dwóch dawek tafamidisu. Zdarzenia niepożądane, które pojawiły się podczas leczenia, miały na ogół nasilenie łagodne do umiarkowanego, a trwałe odstawienie tafamidisu lub placebo jako wynik działań niepożądanych było rzadsze w grupach otrzymujących tafamidis niż w grupie placebo.²⁴ Tafamidis jest pierwszą, innowacyjną i celowaną opcją leczenia dla pacjentów z kardiomiopatią w przebiegu amyloidozy transtyretynowej. Jest podawanym doustnie drobnocząsteczkowym inhibitorem dysocjacji tetrameru TTR. Tafamidis wiąże z dużym powinowactwem transtyretynę w miejscu wiązania tyroksyny selektywnie hamując dysocjację tetramerów transtyretyny do monomerów, przez co hamuje tworzenie się włókien amyloidu, co

²¹ Maurer MS, Schwartz JH, Gundapaneni B, Elliott PM, Merlini G, Waddington-Cruz M, Kristen AV, Grogan M, Witteles R, Damy T, Drachman BM, Shah SJ, Hanna M, Judge DP, Barsdorf AI, Huber P, Patterson TA, Riley S, Schumacher J, Stewart M, Sultan MB, Rapezzi C; ATTR-ACT Study Investigators. Tafamidis Treatment for Patients with Transthyretin Amyloid

²² Thibaud Damy, Transthyretin cardiac amyloidosis in continental Western Europe: an insight through the Transthyretin Amyloidosis Outcomes Survey (THAOS), *European Heart Journal*, , ehz173 ; *Eur Heart J*. 2015; 36(38): 2585–2594; 2016; 37(23): 1826–1834; 2017; 38(38): 2879–2887

²³ Instytut Praw Pacjenta i Edukacji Zdrowotnej. 2022. <https://ippez.prowly.com/212842-amyloidoza-z-perspektywy-pacjenta> Accessed May 31. 2023

²⁴ Maurer MS, et al. Tafamidis treatment for patients with transthyretin amyloid cardiomyopathy. *N Engl J Med*. 2018; 379(11): 1007–1016, doi:10.1056/NEJMoa1805689.

zatrzymuje progresję choroby.²⁵ Tafamidis znalazł swoje miejsce w aktualnych zaleceniach Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego (ESC) w klasie zaleceń I, co oznacza, że jest on jednoznacznie zalecany w grupie pacjentów z amyloidozą transtyretynową serca, jako leczenie przyczynowe poprawiające rokowanie w tej niezwykle szczególnej grupie chorych.²⁶ Bezpieczeństwo leku tafamidis zostało również potwierdzone przez Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, który stwierdził, że „profil bezpieczeństwa megluminianu tafamidisu stosowanego w ramach badania klinicznego ATTR-ACT jest porównywalny z placebo”.²⁷ Umożliwienie dostępu pacjentom w Polsce, do leczenia przyczynowego, jest pierwszą realną szansą na wydłużenie życia pacjentów z sercową postacią ATTR. Aktualnie w Polsce, pacjenci nie mają dostępnej do jakiegokolwiek terapii przyczynowej w przebiegu tej choroby. Od kilku lat pacjenci apelują do Ministra Zdrowia o refundację tafamidisu. „Mając ten lek mogę pracować, a co najważniejsze żyć” – mówi Zbigniew Pawłowski, który od kilku lat ma zdiagnozowaną amyloidozę serca, Prezes Stowarzyszenia Pacjentów z Amyloidozą. „Najpierw zauważyłem, że szybko się męczę, pojawia się duszność wysiłkowa, obrzęki obwodowe, zaburzenia rytmu serca i niewydolność krążenia. Trzykrotnie byłem na oddziale neurologicznym w szpitalu, gdzie postawiono diagnozę: polineuropatia o nieustalonej przyczynie. Pojawiły się jednak zaburzenia żołądkowe, chudnięcie; kolejny lekarz, u którego szukałem diagnozy, połączył objawy w całość, zalecił jeszcze jedno badanie, a później dokładniejszą diagnostykę. Udało się postawić prawidłową diagnozę: dziedziczna amyloidoza transtyretynowa z kardiomiopatią. Skierowano mnie na oddział kardiologiczny. Okazało się, że serce jest uszkodzone. W moim przypadku amyloid „przykleja się” nie tylko do komórek układu nerwowego (stąd problemy z chodzeniem i polineuropatia), ale także do serca. Zostałem zakwalifikowany do podwójnego przeszczepu: serca i wątroby”.

Asfotaza alfa pierwszą i jedyłą terapią dla pacjentów z hipofosfatazją dziecięcą (HPP)

Hipofosfataza (w skrócie HPP) to ultraradka, uwarunkowana genetycznie, postępująca i zagrażająca zdrowiu i życiu choroba należąca do grupy chorób metabolicznych, związanych z zaburzeniami mineralizacji kości. U jej podłoża leży deficyt ważnego enzymu, nieswoistej tkankowej fosfatazy alkalicznej (ALP). Choroba prowadzi do szeregu zróżnicowanych objawów, przy czym wcześniejsza postać HPP determinuje zwykle jej cięższy przebieg. Występuje sześć postaci klinicznych hipofosfatazji. Najcięższą jest zagrażająca życiu postać perinatalna, w której objawy pojawiają się do 4 tyg. od urodzenia. Charakteryzuje się głęboką hipomineralizacją kości i deformacją szkieletu, prowadząc do przedwczesnego zgonu pacjenta jeszcze w łonie matki lub od razu po porodzie. Z kolei postać

²⁵ Maurer MS, Grogan DR, Judge DP, et al. Tafamidis in transthyretin amyloid cardiomyopathy: effects on transthyretin stabilization and clinical outcomes. *Circ Heart Fail* 2015; 8: 519-26.

²⁶ McDonagh TA, Metra M, Adamo M, Gardner RS, Baumach A, Böhm M, Burri H, Butler J, Čelutkienė J, Chioncel O, Cleland JGF, Coats AJS, Crespo-Leiro MG, Farmakis D, Gilard M, Heymans S, Hoes AW, Jaarsma T, Jankowska EA, Lainscak M, Lam CSP, Lyon AR, McMurray JJV, Mebazaa A, Mindham R, Muneretto C, Francesco Piepoli M, Price S, Rosano GMC, Ruschitzka F, Kathrine Skibelund A; ESC Scientific Document Group. 2021 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure. *Eur Heart J*. 2021 Sep 21;42(36):3599-3726. doi: 10.1093/eurheartj/ehab368. Erratum in: *Eur Heart J*. 2021 Oct 14;: PMID: 34447992

²⁷ Stanowisko Rady Przejrzystości nr 143/2021 z dnia 20 grudnia 2021 roku w sprawie oceny leku Vyndaqel (tafamidisum) w ramach programu lekowego „Leczenie tafamidsem kardiomiopatii w przebiegu amyloidozy transtyretynowej u dorosłych (ICD-10 E85)”. AOTMiT, 2021.

niemowlęca jest rozpoznawana w okresie od 4 tygodni do 6 miesiąca życia. Wiąże się ona również z ciężkim przebiegiem choroby – przeżycie pacjentów w pierwszym roku życia wynosi ok. 47 proc., podczas gdy do 7. roku życia dożywa jedynie 27 proc. chorych. Wysoka śmiertelność spowodowana jest przede wszystkim deformacjami szkieletu, w tym głównie klatki piersiowej oraz niewydolnością oddechową. U chorych, którzy przeżyli pierwsze lata życia występuje znaczna liczba powikłań i często konieczność stosowania wentylacji inwazyjnej. Objawy to: demineralizacja szkieletu (o postępującym charakterze), opóźniony wzrost, niedostateczny przyrost masy ciała, deformacja szkieletu, krzywica, drgawki, kraniosynostoza. Objawy hipofosfatazji w postaci dziecięcej są bardzo zróżnicowane. Obejmują wiele objawów kostnych, takich jak krzywica lub osteomalacja. Chorzy z HPP doświadczają anomalii stomatologicznych, objawów reumatologicznych czy powikłań ze strony układu mięśniowego i oddechowego, a także nerkowej manifestacji choroby. W przebiegu choroby często pojawia się przewlekły ból i osłabienie mięśni. W zasadzie życie pacjentów przez cały czas wiąże się z ogromnym bólem, stąd chorzy muszą zażywać bardzo silne leki przeciwbólowe. Ponadto u pacjentów obserwuje się nawracające złamania, przedwczesną utratę zębów, deformacje kości, zmiany krzywiczne w kościach długich, trudności w poruszaniu się, a także zahamowanie wzrostu i opóźniony rozwój motoryczny. Hipofosfataza powoduje znaczne obciążenie zdrowotne chorego, wynikające z wieloukładowej specyfiki choroby, a także obciążenie społeczne i ekonomiczne, związane z opieką nad chorymi. HPP w postaciach o wczesnym początku wiąże się z wysoką śmiertelnością. U chorych z HPP o początku w wieku dziecięcym objawy choroby stanowiące największe obciążenie to niepełnosprawność funkcjonalna oraz ból, które uniemożliwiają uczestnictwo w aktywnościach, takich jak zabawa z przyjaciółmi czy uczęszczanie do szkoły. Nawet jedna trzecia dzieci z HPP porusza się na wózku inwalidzkim. Dodatkowo, samopoczucie emocjonalne pogarsza się w miarę wzrostu świadomości choroby. W takich sytuacjach odnotowuje się u chorych lęk lub depresję. Dorośli z HPP o początku w wieku dziecięcym często nie są zdolni do pracy, co spowodowane jest problemami z poruszaniem się, a także koniecznością przebycia wielu zabiegów chirurgicznych. Problemem jest również to, że to ultrazadka choroba, brakuje wiedzy na jej temat, również lekarze pierwszego kontaktu boją się leczyć takich chorych. Pacjenci w obawie przed złamaniami często zamykają się w sobie, nie chcą wychodzić z domu, boją się, że zostaną skazani na wózek inwalidzki, a tym samym będą zmuszeni korzystać z wsparcia innych osób. Kolejnym problemem jest uzębienie – zęby są łamliwe, ruszają się, wypadają, to powoduje ogromny dyskomfort, wstyd. Pacjenci wymagają częstych hospitalizacji, operacji, chirurgicznych, konsultacji ortopedycznych, sprzętu medycznego (wózki, kule, respiratory, wąsy tlenowe), zabiegów stomatologicznych. Zastosowanie leczenia zatrzymałoby rozwój choroby, a tym samym pomogłoby w uniknięciu niepełnosprawności. Istotnym zagadnieniem jest związane z chorobą obciążenie opiekunów chorych z HPP. Choroba w sposób znaczny wpływa na emocjonalne aspekty życia całej rodziny. Obejmuje obciążenie emocjonalne wynikające z wysokiego ryzyka przedwczesnej śmierci chorego oraz trudności w zaakceptowaniu przez rodziców stanu dziecka. Ponadto, opiekunowie przebywają wiele dni w szpitalach wraz z chorym dzieckiem, co powoduje absencję w pracy, a w wielu przypadkach wymusza całkowite zrezygnowanie z aktywności zawodowej. Dokładne dane na temat rozpowszechnienia HPP w populacji nie są znane. Dane epidemiologiczne wskazują, że wynosi ono od 1/100 000 do 1/900 000 żywych urodzeń, przy czym szacunkowa częstość występowania ciężkiej hipofosfatazji w populacji europejskiej wynosi około 1:300 000, przy czym dzieci stanowią 42-45 proc. chorych. Jak wynika z danych fundacji Hypogenek, która skupia chorych z HPP, w Polsce mamy zdiagnozowanych ok. 20 pacjentów. Rozpoznanie HPP można w pierwszej kolejności postawić na podstawie obecności objawów klinicznych (m.in. szkieletowych, mięśniowych, stomatologicznych), wywiadu rodzinnego, badań biochemicznych oraz radiologicznych. Głównym czynnikiem pozwalającym na zdiagnozowanie tej choroby jest określenie poziomów biomarkerów.

Podstawę diagnostyki stanowi pomiar aktywności ALP (fosfatazy alkalicznej) w surowicy. Jest to czuły test przesiewowy wykonywany w kierunku wykrycia HPP. Badania genetyczne genu ALPL może posłużyć postawieniu diagnozy w niepewnych przypadkach lub potwierdzeniu diagnozy HPP.

W Polsce podstawą leczenia objawowego jest leczenie bólu, stosowanie preparatów wapnia, witaminy D i K oraz bisfosfonianów w połączeniu z rehabilitacją, zabiegami chirurgicznymi i ortopedycznymi. W przypadku niemowląt z deformacjami klatki piersiowej stosowana jest także mechaniczna wentylacja. Należy jednak zauważyć, że niewłaściwie prowadzona opieka lub błędna diagnoza mogą prowadzić do zaostrzenia choroby. Błędnie przepisywane bisfosfoniany mogą zwiększać ryzyko atypowych złamań i nasilać powikłania kostne. Sterydy przepisywane w związku z przewlekłym bólem mogą pogarszać łamliwość kości i prowadzić do dalszego osłabienia mięśni, a opioidy zmniejszać gęstość kości i prowadzić do uzależnienia, jednocześnie powodując zaburzenia hormonalne i zwiększając ryzyko upadków z powodu sedacji i zawrotów głowy.

Asfotaza alfa to pierwsza i jedyna długotrwała enzymatyczna terapia zastępcza zarejestrowana w leczeniu objawów kostnych choroby u pacjentów z hipofosfatazją dziecięcą. To przełomowa terapia, która przynosi realną zmianę standardu terapeutycznego dla pacjentów, w przypadku których do tej pory nie było dostępne żadne aktywne leczenie. W 2015 roku asfotaza alfa została zatwierdzona dla stosowania u pacjentów z hipofosfatazją dziecięcą. Preparat podawany jest jako iniekcja podskórna. Terapia asfotazą alfa istotnie wydłuża przeżycie pacjentów z perinatalną i niemowlęcą postacią choroby, a także uniezależnienia pacjentów od mechanicznego wspomaganie oddychania. W przypadku pacjentów nieleczonych z perinatalną i niemowlęcą HPP historycznie ok. ¼ dzieci dożywała 5 roku życia. Leczenie asfotazą alfa daje spektakularne efekty - zwiększa 5-letnie przeżycie pacjentów do blisko 85 proc. Wśród pacjentów z postacią dziecięcą choroby, asfotaza alfa pozwala na poprawę mineralizacji kości, a co za tym idzie poprawę objawów kostnych, rozwoju somatycznego (wzrostu, masy ciała) i psychoruchowego, a także poprawę jakości życia pacjentów, w tym w związku z redukcją odczuwanego bólu. Leczenie zastępczą terapią enzymatyczną przyczynia się do aktywizacji dzieci, istotnej poprawy w zakresie samodzielnego poruszania się, wykonywania codziennych czynności, co może przełożyć się także na aktywizację zawodową i społeczną rodzin i opiekunów pacjentów dotkniętych HPP. Leczenie może ograniczyć liczbę złamań, a w przyszłości chory może uniknąć rozwoju niepełnosprawności, a tym samym nie będzie musiał korzystać z wózka inwalidzkiego.

Podsumowując: Hipofosfatazja jest ultraradką chorobą o podłożu genetycznym, charakteryzującą się zaburzeniem mineralizacji kości. U jej podłoża leży deficyt ważnego enzymu, nieswoistej tkankowej fosfatazy alkalicznej (ALP). Część dzieci z HPP umiera tuż po urodzeniu. Przeżycie pacjentów w pierwszym roku życia wynosi ok. 47 proc., podczas gdy do 7. roku życia dożywa jedynie 27 proc. chorych. Wysoka śmiertelność spowodowana jest przede wszystkim deformacjami szkieletu, w tym głównie klatki piersiowej oraz niewydolnością oddechową. U chorych, którzy przeżyli pierwsze lata życia występuje znaczna liczba powikłań i często konieczność stosowania wentylacji inwazyjnej. Nawet co trzeci chory jest osobą niepełnosprawną, poruszającą się na wózku. Choroba w znaczący sposób obciąża opiekunów (wielokrotne pobyty w szpitalu powodują absencję w pracy lub konieczność rezygnacji z niej) oraz wpływa na emocjonalne aspekty życia całej rodziny. Aktualnie polscy pacjenci mają dostęp wyłącznie do leczenia objawowego, tj. terapii przeciwbólowej (często obciążającej organizm), zabiegów ortopedycznych i chirurgicznych czy suplementacji witaminami. Asfotaza alfa to pierwsza i jedyna długotrwała enzymatyczna terapia zastępcza zarejestrowana w leczeniu objawów kostnych choroby u pacjentów z hipofosfatazją dziecięcą. Leczenie daje spektakularne efekty: zwiększa

5-letnie przeżycie pacjentów do blisko 85% i poprawia jakość życia – leczone dzieci z HPP mogą funkcjonować jak ich rówieśnicy. W Polsce terapia nie jest objęta refundacją.

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 skutkuje uszkodzeniem 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 kwaśnej lipazy (LAL-D). Jest to rzadka, progresywna, zagrażająca życiu choroba wieloukładowa, wywołana defektem genetycznym powodującym znaczne zmniejszenie lub całkowity brak aktywności ważnego enzymu, lizosomalnej kwaśnej lipazy (LAL). 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 jej świadomość, 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 wykonuje 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 miażdżyca 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 jej zwłóknienia, marskości i niewydolności. 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 samopoczucie psychiczne. Specyficzne objawy choroby

obejmują permanentny ból (w tym ból brzucha), powiększenie wątroby i śledziona, 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 bardziej powszechnymi schorzeniami. Należy także pamiętać, że choroba wywiera ogromnie destrukcyjny wpływ na całą rodzinę w przypadku zgonu dziecka z powodu wczesnej, ciężkiej, niemowlęcej postaci LAL-D.

Elementarnym 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 nie zapobiega to postępowi choroby. U pacjentów z LAL-D podejmowano próby przeszczepienia komórek krwiotwórczych, lecz procedura w tym przypadku wiąże się z dużą chorobowością i śmiertelnością. 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 stężenia 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. Zastępuje brakujący enzym, wpływa na poprawę istniejących objawów i minimalizuje dalsze zaburzenia związane z chorobą poprzez zatrzymanie jej postępu. 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 tym zakresie – 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%. Ponadto leczenie sebelipazą prowadzi do poprawy wzrostu, rozwoju i stanu odżywienia dzieci z LAL-D. W grupie pacjentów z deficytem LAL o późnym początku leczenie skutkuje normalizacją objętości wątroby i śledziona i poprawą ich funkcjonowania, normalizacją aktywności aminotransferazy alaninowej oraz istotną poprawą parametrów gospodarki lipidowej. Sebelipaza alfa wpływa korzystnie na metabolizm lipidów i obniża aktywności markerów uszkodzenia wątroby. 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.

Podsumowując: LAL-D jest ultrarazadką, progresywną, zagrażającą życiu chorobą wieloukładową, wywołaną defektem genetycznym powodującym znaczne zmniejszenie lub całkowity brak aktywności lizosomalnej kwaśnej lipazy (LAL). 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. 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. 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.

Terapie farmakologiczne stosowane w leczeniu tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP)

Tętnicze nadciśnienie płucne (TNP) należy do kategorii schorzeń rzadkich, dotyka głównie ludzi młodych, między 20. a 40. rokiem życia, w tym częściej kobiet.^{28,29} Jest to ciężka, podstępna i groźna choroba, która bez leczenia zwiększa ryzyko przedwczesnej śmierci, dlatego tak ważne jest możliwie jak najszybsze jej rozpoznanie i wdrożenie odpowiedniej terapii. Obecnie w leczeniu TNP są stosowane doustne, dożylnie i wziewne leki, które rozkurczają tętniczki płucne, łagodzą objawy kliniczne i poprawiają jakość życia chorych oraz wydłużają czas przeżycia. Dzięki postępom w farmakoterapii pacjenci mogą wrócić do aktywności, wcześniej znacznie ograniczonej przez chorobę.³⁰

Tętnicze nadciśnienie płucne (TNP) jest ciągle zbyt późno rozpoznawane. Aktualnie na świecie, z uwagi na nieswoiste objawy (szybkie męczenie się podczas wysiłku/duszność wysiłkowa), ma miejsce opóźnienie diagnozy TNP o 2-4 lat. Późne włączenie terapii w tej śmiertelnej chorobie zasadniczo pogarsza rokowanie. W Polsce w programie Lekowym B.31 „Leczenie tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP) (ICD-10 I27, I27.0)” istnieją ograniczenia dotyczące stosowania: Inicjująco terapii dwulekowej dla pacjentów w II i III klasie czynnościowej wg. WHO (ERA + PDE5i); możliwości sekwencyjnego stosowania trójlekowej terapii doustnej u pacjentów w klasie czynnościowej II wg WHO; macytentanu we wszystkich terapiach trójlekowych. W przyszłości, po rejestracji, mamy nadzieję, że pacjenci będą mogli skorzystać z nowego leku doustnego, który zawiera w jednej tabletkie dwie substancje czynne (ERA+PDE5i), co powinno poprawić u chorych zgodność stosowania leku z zaleceniami. Poprawa dostępu lekarzy POZ do badań diagnostycznych i przyspieszenie rozpoznania TNP mogłaby dodatkowo, w znaczący sposób poprawić rokowanie u pacjentów TNP.

Ibrutynib w skojarzeniu z wenetoklaksem (IBRU+VEN) w leczeniu dorosłych chorych z wcześniej nieleczoną przewlekłą białaczką limfocytową

Przewlekła białaczka limfocytowa – PBL (chronic lymphocytic leukemia (CLL)) to choroba nowotworowa układu krwiotwórczego należąca do grupy białaczek limfocytowych, zaliczanych do chłoniaków nieziarniczych (non-Hodgkin lymphomas/NHL), indolentnych, nawrotowych. Jej istotą jest akumulacja zmienionych nowotworowo limfocytów B we krwi oraz ich naciek do szpiku kostnego,

²⁸ Thenappan T, Ormiston ML, Ryan JJ, Archer SL. (2018) Pulmonary arterial hypertension: pathogenesis and clinical management. *BMJ*5492.

²⁹ Kopec G, Kurzyńska M, Torbicki A. (2020) Characterization of Patients with Pulmonary Arterial Hypertension: Data from the Polish Registry of Pulmonary Hypertension (BNP-PL).

³⁰ Knap K. (2017) Nadciśnienie płucne. Dostęp: <https://www.mp.pl/pacjent/choroby-ukladu-krazenia/choroby/156327,nadcisn...> (6.8.2019).

węzłów chłonnych lub śledziona w wyniku upośledzonego procesu apoptozy. Współczynnik zachorowalności na PBL wynosi 4,2 / 100 tys. na rok. Zachorowalność na białaczki limfatyczne ICD-10 C91 wynosiła 2023. Przewlekła białaczka limfocytowa stanowi 25% wszystkich białaczek, przy czym około 70% białaczek limfoidalnych. Biorąc pod uwagę powyższe dane, przybliżona zachorowalność roczna na przewlekłą białaczkę limfocytową wynosi około 1 367 nowych chorych rocznie. Zaburzenia cytogenetyczne występują u ponad 80% pacjentów przy rozpoznaniu PBL. Najczęściej, u około 55% pacjentów występuje delecja 13q14, głównie ze zmutowaną konfiguracją IgHV. Natomiast najrzadziej u pacjentów występuje delecja 17p, zwykle z postacią niezmutowaną IGTV, stwierdza się ją u około 7% pacjentów przy rozpoznaniu choroby. Częstość występowania delecji 17p zwiększa się do 30–40% wraz z progresją PBL. Przebieg naturalny CLL jest bardzo zróżnicowany. W większości przypadków po fazie łagodnego przebiegu choroba kończy się okresem ciężkich powikłań i zgonem (po 5-10 latach). Przebieg łagodny, z czasem przeżycia sięgającym 10-20 lat, w którym zgony zwykle są związane z progresją CLL lub zakażeniem, występuje u < 30% chorych. U niektórych chorych choroba przebiega od początku agresywnie i prowadzi do zgonu w ciągu 2-3 lat. Najczęstszą przyczyną zgonów w przebiegu CLL są zakażenia (~50% chorych), zwykle zapalenie płuc i sepsa; inne przyczyny to krwotoki i wyniszczenie. U chorych na CLL ryzyko wystąpienia innego nowotworu złośliwego jest 2-7 razy większe niż w populacji ogólnej.³¹

Ibrutynib w skojarzeniu z wenetoklaksem (I+V) jest wskazany w leczeniu dorosłych chorych z wcześniej nieleczoną przewlekłą białaczką limfocytową. Terapia I+V została zarejestrowana przez EMA w sierpniu 2022r. i jest pierwszą i jedyną terapią ograniczoną w czasie z wykorzystaniem inhibitora BTKi. Terapia I+V jest w pełni doustną terapią, stosowaną przez okres 15 miesięcy, podawaną raz dziennie (15 mies. IBR+12 VENE). Ibrutynib i wenetoklaks mają odmienne, uzupełniające się mechanizmy działania, które działają synergistycznie, charakteryzując się wysoką skutecznością leczenia przy jednoczesnym dobrze tolerowanym profilu bezpieczeństwa. I+V wykazuje wysoką skuteczność kliniczną niezależnie od występowania czynników genetycznych (del/mut/uIGHV) czy kondycji fizycznej, a osiągnięta odpowiedź na leczenie jest długotrwała. Terapia I+V stanowi odpowiedź na niezaspokojone potrzeby kliniczne pacjentów z PBL w 1 linii leczenia. Szczególnie u pacjentów w bez czynników ryzyka i w lepszym stanie zdrowia, gdyż obecnie w tej grupie, pacjenci mogą jedynie z mniej skutecznej chemioimmunoterapii (FCR, BR).

Wenetoklaks z obinutuzumabem (VEN+OBI) w pierwszej linii terapii dla pacjentów „Fit” 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 hematologicznych 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

³¹ „Leczenie chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową ibrutynibem (ICD-10: C91.1)” Analiza weryfikacyjna AOTMiT 2022 https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2022/073/AWA/2022%2010%2020%20WOT%20AWA%20Imbruvica%20raport%20BIP_REOPTR.pdf

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 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. 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 (non-Chemotherapy) 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, chcąc 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 krótkoterminowe/określone w czasie stosowanie terapii PBL zmniejsza obciążenie szpitali i poradni hematologicznych.

W przewlekłej białaczce limfocytowej przyszłością jest leczenie wolne od immunochemioterapii. 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 + obinutuzumab 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 + obinutuzumab, 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 dążymy. Na pewno dobrą sytuacją, którą mamy, jest możliwość przedyskutowania z pacjentem wyboru optymalnej dla niego terapii. Cześć 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 wenetoklaks, 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 terapie doustne, 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.

Amiwantamab w leczeniu pacjentów z zaawansowanym niedrobnokomórkowym rakiem płuca (NDRP) z insercją w eksonie 20 w genie kodującym receptor naskórkowego czynnika wzrostu (EGFR)

Terminem rak płuca (kod C34 według klasyfikacji ICD-10) określa się raka tchawicy, oskrzeli (dróg oddechowych) i miąższu płucnego (pęcherzyków płucnych). Najczęściej rozpoznawane są 4 typy histologiczne raka płuca: rak gruczołowy (45% - wzrost częstości w ostatnim okresie); rak płaskonabłonkowy (30%); rak drobnokomórkowy (15%) i rak wielkokomórkowy (10%). Drobnokomórkowy rak płuca (DRP) różni się od innych typów histologicznych pod względem wielu cech biologicznych oraz klinicznych (wysoki wskaźnik proliferacji, krótki czas podwojenia masy guza, wybitna skłonność do wczesnego tworzenia przerzutów, chemiowrażliwość i względna promieniowrażliwość). Stanowi to uzasadnienie dla stosowanego w praktyce podziału na DRP i niedrobnokomórkowe raki płuca (NDRP). Ze względu m.in. na postacie morfologiczne, cechy

wykrywania tej ultrazadkowej mutacji jest zaawansowana diagnostyka molekularna oparta na sekwencjonowaniu następnej generacji (NGS), która zapewnia odpowiednią dokładność.

Daratumumab w połączeniu z lenalidomidem i deksametazonem (1L DRd) w terapii dorosłych pacjentów z uprzednio nieleczonym szpiczakiem plazmocytowym, którzy nie kwalifikują się do autologicznego przeszczepienia komórek macierzystych

Szpiczak mnogi ICD-10: C90.0 (szpiczak plazmocytowy, ang. plasma cell myeloma, PCM) jest nowotworem wywodzącym się z komórek B w końcowym etapie różnicowania, po dokonaniu rekombinacji klasy (zmiana izotypu) łańcucha ciężkiego immunoglobuliny, które w przypadkach typowych wydzielają białko monoklonalne, tzw. białko M. Nowotwór ten charakteryzuje się niejednorodnym genetycznie, klonalnym rozrostem komórek plazmatycznych, mających najczęściej zdolność do produkowania immunoglobuliny lub jej fragmentów. Identyfikacja określonych aberracji w plazmocytach szpiku, pozwala na stratyfikację pacjentów do trzech grup ryzyka cytogenetycznego: dużego (wysokie), pośredniego i małego (standardowe). Najbardziej typową manifestacją kliniczną szpiczaka są bóle kostne obecne u 60–70% chorych w czasie rozpoznania, wywołane przez zmiany osteolityczne i patologiczne złamania kości (np. kompresyjne złamania kręgosłupa). Bóle kostne najczęściej zlokalizowane są w lędźwiowo-krzyżowym odcinku kręgosłupa, rzadziej w czaszce i kościach długich. Pozostałe najczęściej występujące objawy to: niedokrwistość (u ok. 60–70% chorych), niewydolność nerek (u ok. 30% pacjentów w chwili rozpoznania szpiczaka, później do 50%), hiperkalcemia i jej następstwa (u ok. 10–20% chorych) i nawracające zakażenia bakteryjne występujące nawet do 10 razy częściej niż w populacji kontrolnej. Niespecyficzność objawów klinicznych jest przyczyną częstych rozpoznań szpiczaka w bardzo zaawansowanym stadium. W Polsce wg danych KRN w 2017 r. zarejestrowano 1 600 nowych zachorowań na szpiczaka mnogiego i inne nowotwory z komórek plazmatycznych (wg ICD-10: C90) (zachorowalność 4,16/100 000). W tym samym roku w Polsce z powodu szpiczaka mnogiego i innych nowotworów z komórek plazmatycznych odnotowano 1407 zgonów (umieralność 3,66/100 000). Szpiczak mnogi pozostaje nieuleczalną chorobą, w której ok. 1/3 pacjentów nie odpowiada na I linię leczenia, a ewentualny nawrót choroby występuje u praktycznie wszystkich pacjentów, którzy uzyskali wstępną odpowiedź. Mediana czasu przeżycia chorych z objawową, postępującą postacią choroby nie przekraczała dawniej 3-4 lat, ale ostatnio dzięki wprowadzeniu nowych leków wydłużyła się do 5-7 lat zwłaszcza w grupie chorych młodszych. Szacuje się, że mediana przeżycia chorych, u których obecnie rozpoznaje się szpiczaka mnogiego dzięki nowym lekom wyniesie 10 lat. Chorzy z objawowym, postępującym szpiczakiem plazmocytowym bez leczenia żyją krócej niż 1 rok. Wyróżnia się wiele klinicznych i laboratoryjnych czynników rokowniczych. Uszkodzenie nerek, które występuje nawet u 50% chorych na szpiczaka jest ważnym czynnikiem ryzyka, determinującym krótszy czas przeżycia w tej chorobie. Za najbardziej istotny parametr, mogący wpływać na wybór terapii, uznaje się obecność niektórych anomalii cytogenetycznych.³⁵

³⁵ Wniosek o objęcie refundacją leku Darzalex (daratumumab) postać dożylna w ramach programu lekowego

„Leczenie chorych na opornego lub nawrotowego szpiczaka plazmocytoowego (ICD-10 C90.0) daratumumabem w skojarzeniu z lenalidomidem i deksametazonem lub w skojarzeniu z bortezomibem i deksametazonem” AWA. AOTMiT 2022 https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2021/180/AWA/180_AWA_OT.4231.63.2021_Darzalex_IV_BIP_REOPT_R.pdf

Daratumumab w połączeniu z lenalidomidem i deksametazonem (1L DRd) jest wskazany u dorosłych (≥ 18 lat) pacjentów z uprzednio nieleczonym szpiczakiem plazmocytowym, którzy nie kwalifikują się do autologicznego przeszczepienia komórek macierzystych. Schemat DRd jest przełomowym schematem w leczeniu szpiczaka plazmocytoowego i odpowiedzią na niezaspokojoną potrzebę medyczną dla chorych na szpiczaka plazmocytoowego, którzy nie mają dostępu do najbardziej innowacyjnego leczenia. Schemat rekomendowany DRd jest przez polskie i międzynarodowe wytyczne leczenia szpiczaka plazmocytoowego (EHA-ESMO; Zalecenia Polskiej Grupy Szpiczakowej). Daratumumab dołączany do schematu Rd tj. obecnego standardu leczenia, dodatkowo zwiększając jego skuteczność przy zbliżonym profilu bezpieczeństwa i jest dobrze tolerowany przez pacjentów. Lek jest w wygodnej formie podawania zarówno dla pacjenta i personelu medycznego (złożony z leków podawanych w formie podskórnej i doustnej). Zastosowanie skuteczniejszej terapii (schematu DRd) w pierwszej linii leczenia daje szansę na dłuższy czas remisji i poprawia jakość życia pacjentów. Skuteczność daratumumabu w leczeniu 1L pacjentów chorych na szpiczaka plazmocytoowego nie kwalifikujących się do przeszczepienia została potwierdzona w badaniu MAIA (DRd vs Rd). Odnotowano znaczące wydłużenie czasu wolnego od progresji choroby lub zgonu (PFS) do ponad 5 lat: DRd vs Rd 61,9 mies. vs 34,4 mies.; HR 0,55 (0,45; 0,67). Przy medianie obserwacji 73,6 miesiąca w ramieniu DRd nie została osiągnięta mediana przeżycia całkowitego vs Rd 64,1 mies. HR 0,65 (0,52; 0,80)³⁶.

Teclistamab w terapii dorosłych pacjentów z opornym i nawrotowym szpiczakiem plazmocytowym, którzy otrzymali co najmniej trzy wcześniejsze terapie, w tym lek immunomodulujący, inhibitor proteasomu i przeciwciało anti-CD38, i u których stwierdzono progresję choroby w trakcie ostatniej terapii

Teclistamab to pierwsze przeciwciało bispecyficzne (bikonalne) zarejestrowane w leczeniu szpiczaka plazmocytoowego. Wskazanie do stosowania teclistamabu: dorośli (≥ 18 lat) pacjenci z opornym i nawrotowym szpiczakiem plazmocytowym, którzy otrzymali, co najmniej trzy wcześniejsze terapie, w tym lek immunomodulujący, inhibitor proteasomu i przeciwciało anti-CD38, i u których stwierdzono progresję choroby w trakcie ostatniej terapii. Teclistamab jest odpowiedzią na niezaspokojoną potrzebę medyczną: Populacja pacjentów, chorych na szpiczaka plazmocytoowego, nie ma dostępu do innowacyjnego leczenia tj. pacjenci nieodpowiadający w dalszych liniach leczenia na 3 grupy leków (immunomodulujące, inhibitory proteasomu, anti cD-38). Lek oferuje nowoczesne leczenie o akceptowalnym profilu bezpieczeństwa dla chorych z zaawansowaną chorobą, mocno przeleczonych, dla których tradycyjna chemioterapia jest już zbyt dużym obciążeniem. Pacjenci ze szpiczakiem opornym i/lub nawrotowym, leczeni lekami z 3 klas (immunomodulujące, inhibitory proteasomu, anti cD-38) nie mają w Polsce dostępu do innowacyjnych terapii w programach lekowych. Istnieje duże niezaspokojone zapotrzebowanie na dobrze tolerowane terapie o nowych mechanizmach działania, które mogą wydłużyć czas przeżycia przy jednoczesnej poprawie jakości życia.

³⁶ Weisel K, Kumar S, Moreau P, Bahlis N, Facon T, Plesner T, Orlowski R, Basu S, Nahi H, Hulin C, Quach H, Goldschmidt H, O'Dwyer M, Perrot A, Venner C, Raje N, Tiab1 M, Macro M, Frenzel L, Leleu X, Pei H, Krevvata M, Carson R, Borgsten F, Usmani S. P09 DARATUMUMAB PLUS LENALIDOMIDE AND DEXAMETHASONE (D-RD) VERSUS LENALIDOMIDE AND DEXAMETHASONE (RD) ALONE IN TRANSPLANT-INELIGIBLE PATIENTS WITH NEWLY DIAGNOSED MULTIPLE MYELOMA (NDMM): UPDATED ANALYSIS OF THE PHASE 3 MAIA STUDY. Hemasphere. 2023 May 9;7(Suppl):14-15. doi: 10.1097/01.HS9.0000936164.84357.ed. PMID: PMC10171703

Teclistamab (TEC) jest rekomendowany przez wytyczne leczenia szpiczaka plazmactowego z racji wysokiej wartości klinicznej tej terapii. Wysoka skuteczność taclistamabu została potwierdzona w badaniu MajesTEC-1. Odnotowano wysoką odpowiedź na leczenie u pacjentów ze szpiczakiem opornym i/lub nawrotowym leczonych lekami z 3 klas (immunomodulujące, inhibitory proteasomu, anty cD-38): Ogólna odpowiedź na leczenie: 63.0%; Całkowita lub lepsza odpowiedź na leczenie 39.4%; Bardzo dobra lub lepsza częściowa odpowiedź na leczenie 58.8%. Odpowiedzi na leczenie TEC: spójne wyniki wśród większości istotnych klinicznie podgrup pacjentów, w tym pacjentów wcześniej intensywnie leczonych (>3 poprzednie linie leczenia) i z trudną do leczenia potrójnie i pięciokrotnie oporną chorobą oraz wysokim ryzykiem cytogenetycznym; trwałe i pogłębiające się w czasie, ze wstępnym średnim czasem trwania odpowiedzi 18.4 mies. Korzyści w zakresie przeżycia: mediana przeżycia całkowitego 18.3 mies. (12-mies OS: 66.0%), Mediana przeżycia wolnego od progresji lub zgonu 11.3 mies. (12-mies PFS: 48.3%).³⁷

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 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. Choroba 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 niektórych pacjentów choroba Wilsona może przebiegać bezobjawowo, ze stosunkowo niewielkimi nieprawidłowościami biochemicznymi. U 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

³⁷ Moreau P et al. Teclistamab in Relapsed or Refractory Multiple Myeloma. N Engl J Med. 2022 Aug 11;387(6):495-505. doi: 10.1056/NEJMoa2203478. Epub 2022 Jun 5. PMID: 35661166. <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa2203478>

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 niektórych 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 – rdzawobrązowe 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 lub 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. Lunule 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 masz chorobę Wilsona, a twój organizm nie może pozbyć się nadmiaru miedzi, ważne jest, aby unikać pokarmów o wysokiej zawartości miedzi, takich jak skorupiaki, orzechy, czekolada, grzyby, podroby (wątróbka, fłaczki). 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 taki, który 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 choroba zostanie zdiagnozowana i leczona tym lepiej. W Polsce pacjenci z chorobą Wilsona są zwykle leczeni cynkiem, który zmniejsza wchłanianie miedzi z jelit, ale nie pomaga usuwać z organizmu nadmiaru cynku, który 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 depenicylamina i trientyna) bo tak też mówią zalecenia i wytyczne. Tu Polska wyróżnia się (niechlubnie) 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 stosowana jest terapia cynkiem, którą niektórzy lekarze postrzegają jako bardzo skuteczną. W innych krajach stosują raczej depenicylaminę, albo 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 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 B.123. 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 ścieżki opieki jest poprawa jakości opieki w całym kontinuum poprzez (...) promowanie bezpieczeństwa pacjentów, zwiększanie zadowolenia pacjentów i optymalizację wykorzystania zasobów”.³⁸

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 wiązanych ze zdrowiem Polaków, wygłaszanego w Światowym Dniu Chorego – 11 lutego i odnoszącego się do aktualnej sytuacji w ochronie zdrowia.

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

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

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

Proponujemy by po zakończeniu społecznych konsultacji dotyczących Tez dla Zdrowia podpisana została pod patronatem Prezydenta RP, umowa społeczna uwzględniająca najważniejsze reformy w systemie ochrony zdrowia z założeniem, że w ciągu 5 lat nastąpi zwiększenie dostępności środków finansowych, organizacyjnych i infrastrukturalnych w tym obszarze. Stronami umowy powinny być wszystkie znaczące siły polityczne, a jej sens powinien polegać na kontynuacji najważniejszych zmian

³⁸ 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/>

przez kolejne rządy. Konieczne jest też uwzględnienie aspektów zdrowotnych w procesie tworzenia i uchwalania prawa. Musimy nauczyć się dostrzegania konsekwencji wprowadzanych regulacji także pod kątem ich wpływu na zdrowie obywateli, a nie tylko skutków budżetowych.

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

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

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

Jesteśmy za wprowadzeniem ustawowego wymogu uwzględniania kosztów pośrednich i społecznych związanych z decyzjami refundacyjnymi dla wskazanej przez ekspertów grupy chorób przewlekłych i powszechnych, w tym chorób rzadkich i 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 mogłaby być również nadwyżka finansowa uzyskana z polis dobrowolnych ubezpieczeń komplementarnych.

10. POWOŁANIE FUNDUSZU NA RZECZ CHORÓB RZADKICH I ULTRARZADKICH

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

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

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

12. PROPAGOWANIE WIEDZY NA TEMAT SKUTECZNEGO ZAPOBIEGANIA CHOROBIOM 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 POZIOMIE 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 rozwadze”.
Dr Janusz Meder (1980)

1. Powitaj pacjenta – podaj mu rękę na przywitanie.
2. Skup, choć kilka minut, tylko na nim swoją uwagę – dając do zrozumienia, że w tym czasie on jest najważniejszy dla ciebie i zbierz wywiad lekarski w sposób zwięzły i taktowny, komunikując się językiem zrozumiałym dla swojego rozmówcy i dochowując tajemnicy lekarskiej oraz innych praw pacjenta.
3. Poproś pacjenta o rozebranie się z zachowaniem jego prawa do wolności, godności i intymności, a następnie, mając jego przyzwolenie, dokładnie zbadaj jego ciało w całości.
4. Na każdym etapie diagnozy i leczenia wyobrażaj sobie, że to ty jesteś na miejscu pacjenta i pomyśl, czy chciałbyś być tak samo traktowany.
5. Zważaj na każde wypowiedziane do pacjenta słowa i nigdy nie odbieraj mu nadziei, mając przede wszystkim pokorę do własnej wiedzy niezależnie od stopnia swoich kwalifikacji, zajmowanego stanowiska czy też posiadanego tytułu naukowego.
6. 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 zaświadczaaj 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 nierozzerwalną 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

SPONSORZY, PARTNERZY:

