



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

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
28 lutego 2024 r.

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

Autorzy wypowiedzi w kolejności alfabetycznej:

1. Dyrektor Jakub Adamski, Dyrektor Departamentu Współpracy w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta
2. Adam Chmura, Zastępca Rzecznika Praw Dziecka
3. Prof. Krystyna Chrzanowska, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, Lider ERN ITHACA, Konsultant wojewódzka mazowieckiego w dziedzinie genetyki klinicznej
4. Poseł Prof. Alicja Chybicka, Komisja Zdrowia, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, Parlamentarnego Zespołu ds. Transplantologii oraz Parlamentarnego Zespołu ds. Dzieci
5. Ksiądz Władysław Duda, Dyrektor Archidiecezjalnego Zespołu Domowej Opieki Paliatywnej
6. Prof. Krzysztof Giannopoulos, prezes Stowarzyszenia Hematologia Nowej Generacji, Prorektor ds. Szkoły Doktorskiej i Badań Klinicznych UM w Lublinie
7. Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia
8. Dominika Janiszewska-Kajka, MBA, Zastępca Dyrektora Departamentu Lecznictwa, Ministerstwo Zdrowia
9. Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii UCK WUM, członkini Rady Centrum Doskonałości Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych oraz Kierownik Ośrodka ERN EURO-NMD – Europejskiej Sieci Referencyjnej Rzadkich Nerwowo-mięśniowych, Zastępca Przewodniczącego Rady Chorób Rzadkich
10. Prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii Instytutu Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie
11. Poseł Paweł Kowal, Profesor, Instytut Studiów Politycznych PAN
12. Prof. Piotr Kuna, Kierownik II Katedry Chorób Wewnętrznych Wydziału Lekarskiego Uniwersytetu Medycznego w Łodzi i Kliniki Chorób Wewnętrznych, Astmy i Alergii w Uniwersyteckim Szpitalu Klinicznym im. N. Barlickiego w Łodzi
13. Prof. Anna Latos-Bieleńska, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej
14. Prof. Ewa Lech-Marańda, Konsultant krajowa w dziedzinie hematologii, Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii
15. Prezes Stanisław Maćkowiak, Prezes Federacji Pacjentów Polskich i Krajowego Forum ORPHAN
16. Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, Medyczna Racja Stanu
17. Mec. Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w Biurze Rzecznika Praw Obywatelskich, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy RPO, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Ochrony Zdrowia Psychicznego przy RPO
18. Prof. Maciej Niewada, Adiunkt w Katedrze i Zakładzie Farmakologii Doświadczalnej i Klinicznej WUM
19. Dyrektor Joanna Parkitna, Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
20. Prof. Konrad Rejdak, Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego
21. Daniel Rutkowski, Zastępca Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji

22. Dyrektor Katarzyna Skrętowska-Szysko, Dyrektor Zespołu do Spraw Społecznych w Biurze Rzecznika Praw Dziecka
23. Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii w Instytucie Matki i Dziecka, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej
24. Prof. Zbigniew Żuber, Prezes elekt Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego, Kierownik Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii im. A. Frycza Modrzewskiego.

Organizacja Debaty i koordynacja ze strony Medycznej Racji Stanu: Anna Jasińska, Grażyna Mierzejewska.
Wykorzystanie treści raportu pod warunkiem podania źródła: *Raport Medycznej Racji Stanu: VIII Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich. Luty 2024 r.*

Spis treści

1. Medyczna Racja Stanu – misja i działania	3
2. Wprowadzenie, Anna Jasińska, Grażyna Mierzejewska, Medyczna Racja Stanu	13
3. Stanowiska prelegentów	14
Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress, Służba Zdrowia	14
Poseł Prof. Alicja Chybicka, Komisja Zdrowia, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, Parlamentarnego Zespołu ds. Transplantologii oraz Parlamentarnego Zespołu ds. Dzieci ..	15
Prof. Ewa Lech-Marańda, Konsultant krajowa w dziedzinie hematologii, Dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii	16
Prof. Krzysztof Giannopoulos, prezes Stowarzyszenia Hematologia Nowej Generacji, Prorektor ds. Szkoły Doktorskiej i Badań Klinicznych UM w Lublinie	18
Poseł Paweł Kowal, Profesor, Instytut Studiów Politycznych PAN	20
Dyrektor Jakub Adamski, Dyrektor Departamentu Współpracy w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta	20
Mec. Piotr Mierzejewski, Dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego w Biurze Rzecznika Praw Obywatelskich, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia przy RPO, Współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Ochrony Zdrowia Psychicznego przy RPO	21
Dyrektor Katarzyna Skrętowska-Szysko, Dyrektor Zespołu do Spraw Społecznych w Biurze Rzecznika Praw Dziecka	22
Adam Chmura, Zastępca Rzecznika Praw Dziecka	24
Daniel Rutkowski, Zastępca Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji	24
Dyrektor Joanna Parkitna, Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji	25
Prof. Maciej Niewada, Adiunkt w Katedrze i Zakładzie Farmakologii Doświadczalnej i Klinicznej WUM	26
Prezes Stanisław Maćkowiak, Prezes Federacji Pacjentów Polskich i Krajowego Forum ORPHAN	27
Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia	29

Dominika Janiszewska-Kajka, MBA, Zastępca Dyrektora Departamentu Lecznictwa, Ministerstwo Zdrowia.....	30
Prof. Anna Latos-Bieleńska, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej	32
Prof. Krystyna Chrzanowska, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, lider ERN ITHACA, Konsultant wojewódzka mazowieckiego w dziedzinie genetyki klinicznej.....	33
Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii w Instytucie Matki i Dziecka, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej.....	34
Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii UCK WUM, członkini Rady Centrum Doskonałości Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych oraz Kierownik Ośrodka Euro-NMD - referencyjnego Ośrodka Chorób Rzadkich Nerwowomięśniowych ERN, Zastępca Przewodniczącego Rady Chorób Rzadkich	36
Prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii Instytutu Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie	39
Prof. Konrad Rejdak, Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego.....	41
Prof. Piotr Kuna, Kierownik II Katedry Chorób Wewnętrznych Wydziału Lekarskiego Uniwersytetu Medycznego w Łodzi i Kliniki Chorób Wewnętrznych, Astmy i Alergii w Uniwersytecki Szpitalu Klinicznym im. N. Barlickiego w Łodzi.....	42
Ksiądz Władysław Duda, Dyrektor Archidiecezjalnego Zespołu Domowej Opieki Paliatywnej	43
Prof. Zbigniew Żuber, Prezes elekt Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego, Kierownik Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii im. A. Frycza Modrzewskiego	43
Dr Janusz Meder, Prezes Polskiej Unii Onkologii, Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, Medyczna Racja Stanu.....	44
4. Wnioski i rekomendacje	45
5. Kluczowe informacje przy gotowane na debatę przez Medyczną Rację Stanu z zakresu chorób rzadkich.	48
Iwosydenib w terapii ostrej białaczki szpikowej (AML).....	48
Ibrutinib w skojarzeniu z wenetoklaksem (I+V) w leczeniu dorosłych chorych z wcześniej nieleczoną przewlekłą białaczką limfocytową.....	49
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	50
Mepolizumab w leczeniu uzupełniającym u pacjentów w wieku 6 lat i starszych z nawracająco-ustępującą lub oporną na leczenie eozynofilową ziarniniakowością z zapaleniem naczyń (EGPA) oraz w leczeniu uzupełniającym u dorosłych pacjentów z niewystarczająco kontrolowanym zespołem hipereozynofilowym bez możliwej do zidentyfikowania wtórnej przyczyny niehematologicznej.	51

Lanadelumab w terapii wrodzonego obrzęku naczynioruchowego (HAE)	52
Podania domowe leków w terapii choroby Gaucher’a i Fabry’ego	53
Kannabidiol i fenfluramina w terapii rzadkich zespołów padaczkowych – zespołu Dravet i zespołu Lennox-Gastauta	55
Zilukoplan i rozanoliksizumab w terapii miastonii gravis	56
Woklosporyna w terapii nefropatii toczniowej w przebiegu toczenia rumieniowatego układuowego (SLE)	58
Apel o włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej w 2025 roku	59
6. Tezy dla Zdrowia	61
7. Siedem Zasad Doktora Janusza Medera - jak zadbać o wzajemne dobre relacje z pacjentem.....	65

1. Medyczna Racja Stanu – misja i działania

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

Dr hab. n. społ. Paweł Kowal, profesor ISP PAN, polityk i politolog, historyk i publicysta

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

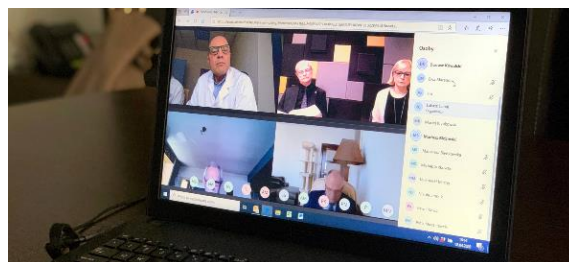
10 lutego 2020 r. „Ja Pacjent” - wymóg orientacji całego systemu ochrony zdrowia i opieki społecznej na potrzeby pacjentów. W kontekście wyzwań epidemiologicznych, klinicznych i ekonomicznych podkreślano potrzebę solidarności z chorymi oraz empatię i uwagę należną, najmniejszym nawet grupom cierpiących.





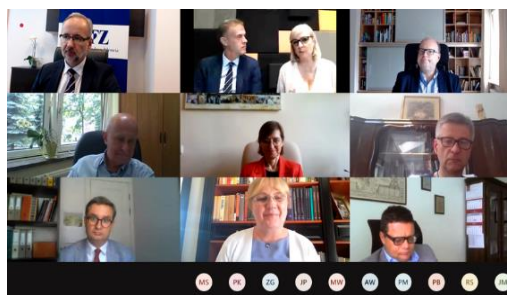
11 grudnia 2019 r. I Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Metabolicznych i Przeciwdziałania Otyłości - nadwagę i otyłość ma ponad 20 mln Polaków, na cukrzycę cierpią 3 mln. Najwyższy czas, by wprowadzić system skutecznej profilaktyki i leczenia tych schorzeń w Polsce.

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.



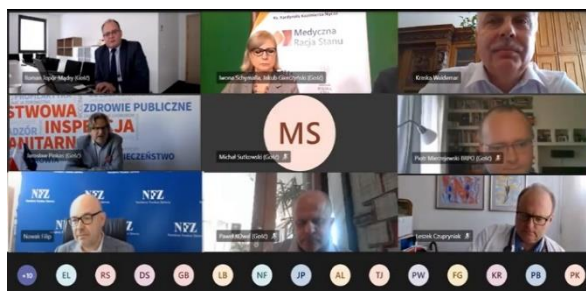
13 maja 2020 r. – III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu online – chorzy na choroby rzadkie wymagają szczególnej opieki w dobie pandemii oraz oczekują na Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich.

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.

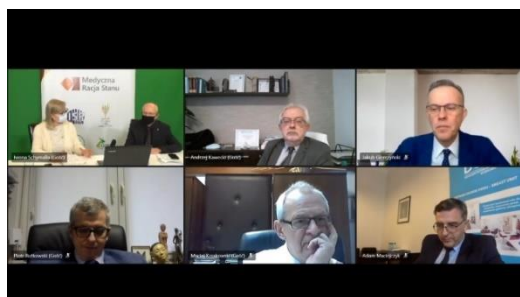
25 września 2020 r. Wartości w medycynie - czego uczy nas światowy kryzys zdrowia - zdrowie jest jedną z największych wartości człowieka i społeczeństwa. Kluczowe jest budowanie świadomości wartości zdrowia oraz inwestycja w system ochrony zdrowia.



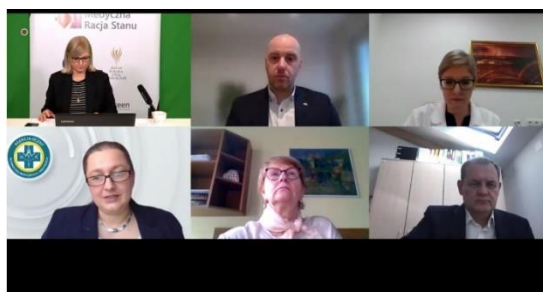
7 grudnia 2020 r. Bezpieczeństwo pacjenta onkologicznego: profilaktyka, diagnostyka, terapie, czas odchodzenia - sytuacja epidemiologiczna nie powinna być przesłanką do zahamowania diagnostyki i procesu leczenia nowotworów. Dlatego najwyższym priorytetem jest zachowanie ciągłości wielospecjalistycznego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



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.

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



III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Onkologii



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

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.

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





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

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



Rada Ekspertów ds. Onkologii Medycznej Racji Stanu



V Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu

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 i terapii. Rekomendowane jest wdrażanie Planu dla Chorób Rzadkich.

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.

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 r. 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 r. 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 r. 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 r. 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.



13 lipca 2023 r. Okrągły Stół Medycznej Racji Stanu pt. Pacjenci-eksperci-system. Jakość życia w chorobach rzadkich i neurologicznych- Medyczna Racja Stanu od kilku lat wspiera poprawę sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi i neurologicznymi.

28 sierpnia 2023 r. VI 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.



28 września 2023 „TAK dla zdrowia rodziny” - Debata i konferencja inaugurująca Kampanię Medycznej Racji Stanu i Fundacji Polska Koalicja Pacjentów Onkologicznych. Celem Kampanii „TAK dla zdrowia rodziny” jest propagowanie profilaktyki onkologicznej obejmującej edukację na temat szczepień przeciw wirusom onkogennym, testów przesiewowych w kierunku HPV, HCV, otyłości jako czynnika ryzyka zachorowania na nowotwory oraz badań przesiewowych.

27 listopada 2023 „Choroby zakaźne - skala zagrożeń” - Debata Medycznej Racji Stanu. Choroby zakaźne stają się coraz większym wyzwaniem dla systemów ochrony zdrowia w Polsce i na świecie. Kluczowe działania to wzrost edukacji, szczepienia ochronne, diagnostyka i leczenie – w tym racjonalna antybiotykoterapia.



5 grudnia 2023 „Aktywność zawodowa pacjenta i jego bliskich” - Debata Medycznej Racji Stanu. Aktywność zawodowa jest ogromnym wyzwaniem. Rekomendowane jest traktowanie systemu ochrony zdrowia, jako gwarancję oraz inwestycję w zdrowie i produktywność obywateli Polski.

29 stycznia 2024 r „Zdrowie – wartość wspólna. Światowy Dzień Walki z Rakiem – Cancer Moonshot” - Debata Medycznej Racji Stanu. Osiągnięcia każdego państwa w promocji i ochronie zdrowia mają wartość dla wszystkich. Zdrowie jest najwyższą wartością.



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 początku powstania wspiera poprawę sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce. Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu spotyka się już po raz ósmy. Dyskusja będzie dotyczyć Planu dla Chorób Rzadkich w aspekcie obecnego statusu i głównych wyzwań w zakresie takich obszarów, jak: nowe procedury diagnostyczne, terapie lekowe i wyroby medyczne, rejestr pacjentów, Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką oraz platforma informacyjna. Prelegenci będą komentować wyceny procedur w chorobach rzadkich oraz nowe terapie w rzadkich chorobach hematologicznych, neurologicznych, metabolicznych oraz innych. Tematem debaty będzie poszerzenie programu badań przesiewowych noworodków oraz podanie leków w warunkach ambulatoryjnych i domowych. W trakcie debaty przedstawiony zostanie wspólny apel o wprowadzenie chorób rzadkich do priorytetów zdrowotnych polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej.

Definicją choroby rzadkiej w Unii Europejskiej objęte są wszystkie choroby, których zapadalność to 1/2 tys. mieszkańców. W przypadku choroby ultraradkiej zapadalność wynosi 1/50 tys. mieszkańców. Chociaż każda z chorób rzadkich występuje rzadko, to ich ogromna liczba sprawia, że dotyczą one aż 6-8 proc. populacji. Na świecie żyje ok. 350 milionów ludzi z chorobą rzadką, w Unii Europejskiej ok. 30 milionów, a w Polsce 2-3 miliony osób. Choroby rzadkie to najczęściej choroby przewlekłe, ciężkie, postępujące, zagrażające życiu lub upośledzające funkcjonowanie chorego i jego rodziny. Większość z chorób rzadkich ma początek w dzieciństwie (65-75%), a 80% posiada podłoże genetyczne. Ok. 40% chorób rzadkich, to choroby neurologiczne, ok. 25% choroby met

Dużym problemem dla pacjentów i lekarzy jest diagnostyka chorób rzadkich: z wielu powodów okres diagnostyki choroby rzadkiej i ultraradkiej jest długi i może wynosić od kilku do kilkunastu lat. W tym czasie pacjent może być narażony na niepotrzebne procedury diagnostyczne lub nawet może być leczony niewłaściwie z powodu błędnej diagnozy. Między innymi z tego powodu ważne jest diagnozowanie chorób rzadkich i ultraradkich już u noworodków, co pozwala na skrócenie drogi diagnostycznej oraz wdrożenie odpowiedniego leczenia na wczesnym etapie, aby uniknąć potencjalnych powikłań choroby rzadkiej.

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.

Podczas pierwszego posiedzenia Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, w dniu 1 lutego 2024 r. wiceminister zdrowia Wojciech Konieczny nawiązał do Planu dla Chorób Rzadkich, który zakończył się w 2023 r. Stwierdził, że Ministerstwo Zdrowia pracuje nad tym, aby Rada Ministrów mogła jak najszybciej przyjąć uchwałę o wznowieniu Planu dla Chorób Rzadkich. Wiceminister zapowiedział też wprowadzenie do koszyka świadczeń nowych procedur diagnostycznych, zmianę istniejących rejestrów chorób rzadkich oraz powołanie zespołu redakcyjnego platformy informacyjnej www.chorobyrazadkie.gov.pl.¹ W trakcie posiedzenia zespołu został zaprezentowany stan prac nad wdrażaniem Planu dla Chorób Rzadkich. Posłanka na Sejm RP, prof. Alicja Chybicka, Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich stwierdziła, że prace muszą ulec znacznemu przyspieszeniu, bo chorzy na choroby rzadkie nie mają czasu, aby czekać na zapowiadane zmiany. Nadal największym wyzwaniem jest wdrożenie w życie założeń Planu dla Chorób Rzadkich, szczególnie w aspekcie powołania ośrodków eksperckich chorób rzadkich. Obecnie w Polsce działa 46 ośrodków eksperckich należących do Europejskiej Sieci Referencyjnej (ERN). Ośrodki eksperckie dla chorób rzadkich prowadzą pacjentów, którzy mają rozpoznaną chorobę rzadką zgodną z profilem danego ośrodka eksperckiego. Również prowadzą diagnostykę chorób rzadkich, w tym diagnostykę genetyczną u pacjentów, u których jeszcze nie postawiono rozpoznania, ale jest podejrzenie choroby rzadkiej zgodnej z profilem danego ośrodka eksperckiego. Ośrodki eksperckie będą miały uprawnienia do nadawania kodów ORPHA (sposób kodowania opracowany dla chorób rzadkich). W miarę powoływania nowych ośrodków eksperckich, lista będzie aktualizowana. Liczba ośrodków eksperckich będzie zwiększana, jednak zależnie od liczby chorych na daną chorobę rzadką. W chorobach ultrarazadkich może to być jeden ośrodek ekspercki na kraj.²

3. Stanowiska prelegentów

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

Redaktor Iwona Schymalla, Medexpress, Służba Zdrowia

Spotykamy się kolejny raz, na ósmym spotkaniu Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu. Jutro będziemy obchodzić Światowy Dzień Chorób Rzadkich, dlatego będziemy dyskutować o wszystkich wyzwaniach, przed którymi dzisiaj stoimy i będziemy mówić o obecnym statusie Planu dla Chorób Rzadkich. Będziemy mówić o wyzwaniach, które pojawiają się w tym obszarze. Będziemy mówić o nowych testach diagnostycznych i terapiach.

Będziemy dyskutować na temat poszerzenia programu badań przesiewowych noworodków, a także o tym, jak wpływa na jakość życia pacjentów z chorobami rzadkimi możliwość podania leków w warunkach domowych.



¹ <https://www.tvparlament.pl/75705786/resort-zdrowia-planuje-wznowienie-planu-dla-chorob-rzadkich>

² <https://chorobyrazadkie.gov.pl/pl/swiadczeniodawcy/osrodki-eksperckie-chorob-rzadkich>

*Poseł Prof. Alicja Chybicka, Komisja Zdrowia,
Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób
Rzadkich, Parlamentarnego Zespołu ds. Transplantologii
oraz Parlamentarnego Zespołu ds. Dzieci*



To dla mnie zaszczyt uczestniczyć w obradach Medycznej Racji Stanu, reprezentującej grono osób, które walczą o życie, zdrowie i jakość tego życia jeśli nie da się choroby wyleczyć u chorych z chorobami rzadkim. To są choroby, które są w Polsce najbardziej zaniedbane. Może nie dlatego, że nikt się tym nie interesuje, tylko dlatego, że wrzucenie ich w jakieś ramy organizacyjne jest nadzwyczaj trudne. Jeśli są to choroby, które występują w liczbie kilku, lub kilkudziesięciu na całym świecie, to trudno się dziwić, że firmom nie opłaca się produkować leków, które mogłyby wyleczyć tych chorych. Większość chorób rzadkich ma uwarunkowanie genetyczne, czyli diagnozowane są u dzieci. W chorobach rzadkich najczęściej jest to defekt jednogenowy, a za tym idzie możliwość terapii genowej, która może wyleczyć pacjenta na całe życie. Ostatnio pomagałam Olafkowi, pacjentowi z dystrofią mięśniową Duchenne'a (DMD), którego rodzina zbiera środki na terapię genową w USA, kosztującą ok. 15 milionów złotych. Terapia jest już zarejestrowana przez FDA w USA, ale nie jest zarejestrowana w Unii Europejskiej. Delandistrogene moxeparwówek, to rekombinowana terapia genowa zaprojektowana w celu dostarczenia do organizmu genu, który prowadzi do produkcji mikrodistrofiny - białka występującego w normalnych komórkach mięśniowych. Produkt podaje się w pojedynczej dawce dożylniej dzieciom z DMD w wieku 4-5 lat. Oczywiście, przy podaniu terapii genowej powstaje pytanie, czy na pewno wystarczy to jedno podanie. Czy nie stanie się coś takiego, że trzeba będzie tą terapię powtórzyć. Mam nadzieję, że Olafek otrzyma tą terapię. Przyszłość chorób genetycznie uwarunkowanych u dzieci powinna być taka, że rodzi się noworodek, pobieramy kroplę krwi, robimy szeroki panel genetyczny, a w przypadku wykrycia nieprawidłowego genu podajemy terapię genową.

Plan dla Chorób Rzadkich, który został opracowany jest planem bardzo dobrym. Trzeba go tylko unowocześnić, z największym naciskiem na to, co zmieniło się od chwili opracowania, czyli od 2021 r. Po pierwsze, jest coraz więcej leków terapii genowej, które są lekami przyczynowymi. To jest sedno sprawy, ponieważ złączanie bólu, poprawianie jakości życia obecnie jest niewystarczające i nas nie satysfakcjonuje. W Polsce mamy doskonałe pracownie genetyczne, które powinny mieć finansowanie szerokoprofilowe badania genetyczne w chorobach rzadkich. W dniu 18 marca 2024 r. odbędzie się drugie posiedzenie Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich. Mam nadzieję, że na tym zespole Ministerstwo Zdrowia zaprezentuje nową wersję Planu na lata 2024-2025. My jako Sejmowa Komisja Zdrowia w momencie, kiedy z Ministerstwa Zdrowia dostaniemy projekt legislacji, to oczywiście zrobimy od razu, to co do nas należy. Odbędą się szerokie konsultacje społeczne, tak, żeby społeczeństwo mogło brać udział w tym, co prawo polskie czyni. Tym niemniej uchwalimy nowy Plan dla Chorób Rzadkich najszybciej jak tylko się da.

Niestety, rodzi się coraz mniej dzieci w Polsce. W 2024 r. szacuje się, że urodzi się ok. 200 tys. dzieci. Zamyka się część porodówek, bo założenie jest takie, że każda porodówka ma przyjąć minimum 400 porodów w roku. Zawsze dla mnie najważniejsze jest dziecko - pacjent. A w kontekście niskiego przyrostu naturalnego, każde dziecko jest dla Polski bezcenne.

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

W hematologii niewiele możemy zrobić, aby zapobiec zachorowaniu na nowotwory krwi, gdyż większości z nich nie da się niestety uniknąć. Dlatego też nasze działania powinny skupiać się na szybkiej i kompletnej diagnostyce, zapewnieniu jak najlepszego leczenia oraz optymalizacji modelu opieki nad pacjentami hematologicznymi. Dodatkowo powyższe wyzwania utrudnia fakt, że większość nowotworów krwi, czy hematologicznych genetycznych chorób nienowotworowych należy do chorób rzadkich.



Nowoczesna i wystandaryzowana diagnostyka jest podstawą współczesnej hematologii, a badania immunofenotypowe czy genetyczne, w tym badanie NGS są podstawą rozpoznania większości nowotworów, w tym również ostrych białaczek. W oparciu o wyniki powyższych badań decydujemy o doborze leczenia, zarówno w pierwszej linii, jak i w chorobie odpornej czy nawrotowej. Dlatego nielimitowany dostęp do badań immunofenotypowych i genetycznych, właściwa ich wycena oraz dostęp do badań zarówno z poziomu poradni hematologicznej (AOS- ambulatoryjna opieka specjalistyczna), jak i w trakcie hospitalizacji są kluczowe dla właściwej diagnostyki hematologicznej. Obecnie kosztocłonne badania immunofenotypowe można jedynie wykonać z poziomu szpitala, a koszt ich wykonania nie jest wyceniony odrębnie, ale musi się „pokryć” w kosztach hospitalizacji. Z kolei na poziomie AOS powyższych badań nie ma w ogóle w koszyku świadczeń gwarantowanych. Jeśli chodzi o badania genetyczne (proste, złożone i zaawansowane) to chociaż są one odrębnie wycenione, to można je wykonać i rozliczyć wyłącznie w trakcie hospitalizacji i to jedynie w połączeniu z tzw. jednorodnymi grupami pacjentów (JGP). Oznacza to, że nie można rozliczyć w/w badań genetycznych podczas hospitalizacji związanej z realizacją chemioterapią (większość hospitalizacji u chorych hematoonkologicznych) lub podczas hospitalizacji związanej z programem lekowym. Obecnie nie ma również możliwości, aby realizować w/w badania na poziomie AOS. Wprowadzenie powyższych rozwiązań znacznie ułatwiłoby dostęp do nowoczesnej diagnostyki, w tym dałoby możliwość jej wykonywania na poziomie AOS, bez konieczności przyjmowania chorego do szpitala. Oczywiście w agresywnie przebiegających nowotworach krwi, takich jak np. ostre białaczki czy agresywne chłoniaki, diagnostyka jest realizowana w szpitalu, gdyż stan chorego i dynamiczny rozwój nowotworu uniemożliwiają w większości przypadków prowadzenie diagnostyk w ramach AOS.

Drugim wyzwaniem dla hematologii w Polsce jest systematyczne zwiększanie dostępu do nowoczesnych terapii. W hematologii dorosłych dostęp o nowoczesnych lekach bardzo poprawił się w ostatnich latach. Od 2019 do 2023 r. zrefundowano dla dorosłych pacjentów hematologicznych 75 nowych cząsteczko-wskazań, w tym m.in. terapię CAR-T, czy immunoterapię, która jest dostępna dla chorych na nowotwory krwi również w pierwszej linii leczenia. Dlatego też można śmiało powiedzieć, że na obecną chwilę leczymy polskich pacjentów zgodnie ze standardami europejskimi i światowymi. Z uwagi jednak na fakt, że ogólnoswiatowy postęp w dziedzinie hematologii jest bardzo duży i standardy leczenia zmieniają się dosłownie na naszych oczach, pojawiają się ciągle nowe potrzeby w zakresie dostępu do nowoczesnych terapii.

Trzecim wyzwaniem dla hematologii w Polsce są zmiany systemowe. Wiemy, że obecnie mamy liczne ograniczenia, przede wszystkim jeśli chodzi o zasoby kadrowe. W Polsce na dzień 31 grudnia 2023 r. było 594 czynnych hematologów, co daje nam wskaźnik 1,58 hematologa na 100 tys. mieszkańców. Optymalny wskaźnik dla zapewnienia właściwej opieki nad pacjentami w Polsce, to między 2 a 3 hematologa na 100 tys. Pomimo wzrostu liczby specjalistów hematologów o 76 w ciągu ostatnich 5 lat,

nadal niedobór hematologów jest jednym z podstawowych problemów, z którymi borykają się ośrodki hematologiczne. Z drugiej strony w Polsce, podobnie jak w innych krajach Europy, obserwuje się stały wzrost zapotrzebowania na świadczenia zdrowotne w hematologii. Wynika to zarówno ze zwiększonej zapadalności na nowotwory krwi, ale również z dynamicznego rozwoju metod diagnostycznych i leczniczych, które w ostatnich latach przyczyniły się do wydłużenia przeżycia chorych. Badanie ankietowe przeprowadzone przez Instytut Zarządzania w Ochronie Zdrowia Uczelni Łazarskiego w 2016 roku, w którym poproszono pacjentów, lekarzy-hematologów i ekspertów systemowych o wskazanie obszarów, które w ich opinii wymagają poprawy, to pacjenci przede wszystkim podkreślali potrzebę dostępu do nowoczesnych terapii, koordynację i kompleksowość leczenia oraz potrzebę łatwiejszego dostępu do hematologa i współpracy hematologa z lekarzem POZ. Jako lekarza, który miałby zajmować się ich opieką zdrowotną pacjenci wskazywali hematologa, co implikuje konieczność ściślejszej współpracy lekarza hematologa z lekarzem POZ, bo wszystkich problemów zdrowotnych hematologów nie są w stanie zaopatrzyć. I między innymi z tych, jak i wspomnianych przeze mnie wcześniej powodów konieczne jest wprowadzenie pewnych zmian systemowych, które umożliwią optymalizację opieki nad pacjentami z nowotworami krwi. Rozwiązaniem, które zaproponowało środowisko hematologów polega na utworzeniu Krajowej Sieci Hematologicznej (KSH). Aby ten projekt dobrze zrealizować niezbędne jest wcześniejsze przeprowadzenie pilotażu. Projekt pilotażu KSH w sierpniu ubiegłego roku został przedłożony do konsultacji publicznych i obecnie oczekuje na dalsze procedowanie w Ministerstwie Zdrowia. Pilotaż KSH opiera się na trzech głównych elementach: referencyjności ośrodków hematologicznych i ich wzajemnej współpracy, zapewnieniu koordynowanej i kompleksowej opieki dla pacjentów hematologicznych w oparciu o ścieżki pacjentów we wszystkich objętych pilotażem ośrodkach oraz monitorowaniu jakości procesu diagnostyczno-terapeutycznego i jakości funkcjonowania nowego modelu organizacyjnego. Projekt zakłada wprowadzenie trzech poziomów referencyjnych, tj. podstawowego, specjalistycznego i wysokospecjalistycznego, tak aby pacjenci wymagający zaawansowanych terapii mogli być płynnie przekazywani do ośrodków wysokospecjalistycznych, a chorzy wymagających mniej skomplikowanych procedur terapeutycznych mogli być leczeni jak najbliżej miejsca zamieszkania. Ośrodki objęte pilotażem KSH będą podpisywały między sobą umowy o współpracy, a ruch pacjentów pomiędzy ośrodkami powinien odbywać się dwukierunkowo, tak, aby nie doszło do zablokowania ośrodków wysokospecjalistycznych i, aby pacjent, zgodnie z określoną ścieżką terapeutyczną, był prawidłowo przekazywany na kolejne etapy leczenia. Będzie to również wymagało rozszerzenia dostępu do programów lekowych dla ośrodków specjalistycznych i w pewnym zakresie dla ośrodków poziomu podstawowego. W ramach pilotażu planujemy przygotować standardy postępowania w oparciu o konkretne ścieżki diagnostyczno-terapeutyczne dla pacjentów z siedmioma nowotworami krwi. Koordynację opieki dla chorego na nowotwór krwi rozumiem jako koordynację poziomą i pionową. Koordynacja pozioma będzie odbywała się w obrębie danego ośrodka, w którym będzie dedykowany koordynator dla pacjenta, a jego rolą będzie przeprowadzenie chorego przez poszczególne etapy leczenia, w tym pomoc w ustalaniu specjalistycznych badań i konsultacji. Koordynacja pionowa, czyli pomiędzy ośrodkami hematologicznymi ma na celu koordynację ścieżki pacjenta w przypadku konieczności realizacji pewnych procedur czy etapów leczenia w innym ośrodku hematologicznym. Kompleksowość leczenia w hematologii rozumiem nie tylko jako zapewnienie terapii na poszczególnych etapach leczenia choroby nowotworowej, ale również jako zapewnienie pacjentowi z wielochorobowością, która dotyczy większości pacjentów hematologicznych, konsultacji kardiologicznych, pulmonologicznych, nefrologicznych, ale również opieki psychologa klinicznego, dietetyka klinicznego, czy rehabilitanta. Powinna być możliwość realizacji takich konsultacji zarówno w trybie szpitalnym, jak i ambulatoryjnym. W pilotażu KSH chcemy zawrzeć również pewne elementy współpracy ośrodków hematologicznych

z lekarzami POZ. Chcielibyśmy opracować wytyczne dla lekarzy POZ w zakresie podstawowej diagnostyki nowotworów krwi, w tym również zdefiniować wskazania do skierowania pacjenta do poradni czy na oddział hematologiczny. Chcielibyśmy również przygotować standard opieki przewlekłej nad pacjentami z nowotworami krwi, tak aby lekarz POZ otrzymywał informacje na temat zasad postępowania z pacjentem hematologicznym, np. jakie antybiotyki najlepiej zastosować w czasie infekcji, czy i kiedy należy szczepić pacjentów itp. Oczywiście oprócz przygotowania wytycznych chcielibyśmy móc również zorganizować szkolenia w tym zakresie. Celem pilotażu KSH jest poprawa dostępności do diagnostyki i leczenia, ale również zadbanie o jakość wykonywanych procedur diagnostyczno-leczniczych, tak aby poprawić rokowanie i wydłużyć przeżycie pacjentów w nowotworami krwi.

Prof. Krzysztof Giannopoulos, prezes Stowarzyszenia Hematologia Nowej Generacji, Prorektor ds. Szkoły Doktorskiej i Badań Klinicznych UM w Lublinie



W aspekcie rzadkich chorób hematoonkologicznych chciałbym przedstawić trzy potrzeby klinicystów i pacjentów w zakresie leczenia szpiczaka plazmocytoowego. Pierwsza potrzeba, która pojawia się u pacjentów, którzy są oporni na lenalidomid, to refundacja drugiej linii leczenia. Druga linia leczenia jest potrzebna, dlatego że lenalidomid obecnie jest trzonem terapii w pierwszej linii dla pacjentów kwalifikujących się do przeszczepienia. Podajemy to leczenie w podtrzymywaniu, natomiast pacjenci niekwalifikujący się do leczenia mają od 1 stycznia 2024 r. refundację publiczną terapii schematem z daratumumabem. Jest to najskuteczniejszy schemat z wszystkich, jakie były oceniane w szpiczaku plazmocytoowym. Jest to ogromne osiągnięcie refundacyjne, bo nasi pacjenci mają dostęp do tej terapii. Natomiast, wykorzystanie potencjału leków w pierwszej linii leczenia ogranicza nam dostępność do leków w kolejnych liniach leczenia. Wyzwanie jest dużo większe, dlatego, że komórki szpiczaka stają się odporne na te leki, które były stosowane wcześniej. Dlatego musimy refundować inne schematy terapii. Dostępne refundacyjnie są już schematy w oparciu o karfilzomib, natomiast to są schematy dwulekowe. Mamy dostępny schemat trójlekowy KRd, czyli schemat: karfilzomib-lenalidomid-deksametazon. Niestety, ten schemat nie będzie skuteczny u pacjentów opornych na lenalidomid. Brakuje terapii trójlekowych, gdzie trzonem terapii jest karfilzomib z deksametazonem i dołączone jest przeciwciało monoklonalne. Dwa przeciwciała są zarejestrowane, zarówno daratumumab jak i izatuksymab. Ten pierwszy jest najbardziej zaawansowany w prośbie refundacyjnym i na pewno to schemat bardzo potrzebny w zasadzie od zaraz dla naszych pacjentów. Kolejne potrzeby pojawiają się w kolejnych liniach leczenia. To też jest konsekwencja tego bardziej skutecznego leczenia na początku. Wiadomo, że ono wiąże się z przedłużeniem czasu do progresji. A sumaryczne, wydłużone czasy do progresji, to jest największa korzyść, jaką możemy odnieść, bo prowadzi ona do wydłużenia całkowitego przeżycia leczonych chorych. Ale sytuacja pacjenta w tych dalszych liniach leczenia jest trudna, dlatego, że zarejestrowane są dwa rodzaje leczenia. Jedno, to terapie CAR-T, ale żaden z podmiotów odpowiedzialnych nie złożył wniosku refundacyjnego. Druga możliwość, to zastosowanie immunoterapii przeciwciałami dwuswoistymi. Trzy leki są zarejestrowane w USA i w Unii Europejskiej, a dwa są w procesie refundacyjnym, w tym jeden jest najbardziej zaawansowany. Z inicjatywy środowiska klinicznego, można by też dodać potrzebę, co najmniej jednej zmiany, dotyczącej połączenia icksazomibu, lenalidomidu z deksametazonem. Ten schemat ma w Polsce ograniczoną dostępność refundacyjną. Poprzednie decyzje refundacyjne, ograniczyły refundację do populacji najbardziej potrzebujących, czyli pacjentów wysokiego ryzyka cytogenetycznego.

Natomiast wiemy, że ten schemat jest również skuteczny, albo nawet bardziej skuteczny u pacjentów standardowego ryzyka. I tu pragnę podkreślić, że jest to bardzo dobre leczenie dla pacjentów, dlatego, że to są trzy leki doustne. Stwarzają one możliwość, do czego dążymy coraz częściej, żeby mając ograniczone zasoby hematologiczne, myślę tutaj o zasobach w postaci łóżek szpitalnych, ale również zespołów lekarskich i pielęgniarskich, przy wsparciu psychologów, psychoterapeutów i rehabilitantów, leczenie ambulatoryjne poprawiło by możliwości opieki. To jest bardzo ważny schemat i wydaje się, że jeśli za chwilę nie będzie on dostępny szerzej, to nie wykorzystamy w ogóle potencjału tego schematu, bo tak jak wspominałem wcześniej w pierwszej linii leczenia lenalidomid będzie niedługo już stosowany w zasadzie u każdego pacjenta. Pamiętajmy, że decyzja refundacyjna dzisiaj nie oznacza, że cała populacja będzie objęta tym leczeniem. Nadal miewam pacjentów leczonych 5-7 lat temu, którzy nie wykorzystywali nowych leków. A to jest dla nich szansa, czasami jedyna szansa, żeby optymalnie wykorzystać dany lek. Także to jest na pewno taki element, który mógłby z inicjatywy środowiska klinicznego poprawić możliwość stosowania leków w programie lekowym. Drugim elementem jest czas leczenia. Zgodnie ze standardami międzynarodowymi leczymy chorych do progresji, natomiast w Polsce decyzje refundacyjne dotyczą tylko pacjentów odpowiadających na leczenie. Czyli, jeśli mamy częściową remisję, możemy kontynuować leczenie. Natomiast, jeśli mamy stabilizację choroby, która u pewnych pacjentów też jest sukcesem terapeutycznym i też jest korzyścią kliniczną, taki chory w Polsce nie będzie mógł mieć kontynuowanej terapii. Jest to spowodowane zapisami programu lekowego, w którym leczymy tylko pacjentów odpowiadających. To powinna być zmiana całego programu lekowego, a z tym pewnie związane byłyby negocjacje z producentami, bo długość terapii się poszerzy. Trzecim elementem jest wkład polskich hematologów w optymalizację leczenia. To są wyniki badania niekomercyjnego Atlas, gdzie dowiedliśmy, że leczenie pacjentów wysokiego ryzyka, ryzyka zarówno genetycznego, jak i klinicznego wymaga intensyfikacji leczenia. Innymi słowy, pacjenci, którzy mają aberracje cytogenetyczne wysokiego ryzyka, jak również pacjenci, którzy mają mierzalną chorobę resztkową pozytywną po zakończeniu terapii, wymagają bardziej intensywnego leczenia. I tutaj karfilzomib dodawany do schematu lenalidomid-deksametazon dowiódł prawie dwukrotnie większą skuteczność, niż lenalidomid, który jest standardem terapii. Także też można by się zastanowić nad taką optymalizacją leczenia podtrzymującego. Tu mówimy oczywiście o inicjatywach środowiska klinicznego, dlatego, że tego typu zmiany nie mogą być inspirowane przez firmy farmaceutyczne.

W przewlekłej białaczce limfocytowej zaszła ogromna zmiana w terapii. Terapie doustne mają bardzo duże znaczenie i potencjał w przypadku przewlekłej białaczki limfocytowej. Mój przyjaciel, który jest szefem ogromnej kliniki Charité w Berlinie, mówi, że w ostatnich latach nie widuje już chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową u siebie w klinice. Ci pacjenci są leczeni w przychodniach, w trybie ambulatoryjnym. To pokazuje, jak można usprawnić system, podając leki doustne, które mają bardzo dobry profil bezpieczeństwa i spokojnie mogą być stosowane ambulatoryjnie. W przewlekłej limfocytowej mamy dowód, że ci pacjenci tak naprawdę nie muszą być widywani w ośrodkach wysokospecjalistycznych, nie muszą być hospitalizowani i nie będą mieli gorszej opieki, tylko opiekę bliżej miejsca zamieszkania. To jest też komfort życia pacjentów. Leczenie doustne jest oczywiście leczeniem preferowanym przez pacjenta. Wyniki badań preferencji chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową wykazały, że prawie 90% osób, jeśli miałyby wybór, leczenie doustne vs. każde inne leczenie: podskórne, dożylnie połączone z doustnym, lub tylko dożylnie, wybierało leczenie doustne. Także wydaje się, że jeśli mamy możliwość zastosowania skutecznych schematów leczenia doustnego, to one będą preferowane, nie tylko ze strony pacjenta, ale również systemowo.

Poseł Paweł Kowal, Profesor, Instytut Studiów Politycznych PAN

Tematyka chorób rzadkich powinna być istotnym elementem, jeśli chodzi o prezydencję Polski w Unii Europejskiej (UE) w 2025 roku. Polska ma wiele do zaoferowania w zakresie przykładów poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie. W latach 2021-2023 zrefundowano w Polsce 109 nowych terapii w chorobach rzadkich oraz wdrożono Plan dla Chorób Rzadkich. Patrzymy na to, także z punktu widzenia naszej skuteczności, bo poświęciliśmy wiele debat Medycznej Racji Stanu, aby kwestia chorób rzadkich stała się priorytetem polityków. To dało właściwy efekt. Oczywiście, nie da się do polskiej prezydencji włączyć wszystkich tematów. Myślę, że teraz naszym zadaniem jest postawić dwa punkty, jako nasz wkład do prezydencji jeżeli chodzi o zdrowie. Jeden, to jest znany Państwu apel o to, żeby włączyć choroby rzadkie do programu prezydencji, ponieważ one mogą być takim widocznym znakiem europejskiego zaangażowania na rzecz zdrowia. A to jest dzisiaj oczekiwane, szczególnie w kontekście pandemii Covid-19 i wniosków „po-covidowych”. Po drugie, dlatego, że niektóre z tych chorób są na tyle rzadkie, że można prowadzić badania tylko w skali europejskiej. Po trzecie, jest to motyw do większej integracji w dziedzinie zdrowia na poziomie UE. Po czwarte, to przyczyna etyczna, którą zawsze podawaliśmy w trakcie obrad MRS, bo chorzy na choroby rzadkie są tą grupą chorych, która zaharowuje w sposób dziedziczny. To jest jeden temat, wokół którego się koncentrujemy. Drugi temat, to Europejska Unia Zdrowia. Co można, jeżeli chodzi o Europejską Unię Zdrowia, zrobić w trakcie polskiej prezydencji. Chodzi nam o większą integrację w odniesieniu do zdrowia i profilaktyki w ramach wspólnoty europejskiej.

***Dyrektor Jakub Adamski, Dyrektor Departamentu Współpracy w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta***

Pacjenci cierpiący na choroby rzadkie zgłaszają do Rzecznika Praw Pacjenta problemy, które dotyczą ich każdego dnia, najczęściej wskazując na ograniczenia dostępności diagnostyki i leczenia. Z uwagi na trudności w szybkim uzyskaniu prawidłowej diagnozy oraz konieczność zapewnienia właściwego nadzoru nad leczeniem, kluczowy dla poprawy poziomu opieki w tym obszarze jest rozwój ośrodków eksperckich, tworzonych w ramach Planu dla Chorób Rzadkich. Jednocześnie w praktyce Rzecznika, problemem najczęściej zgłaszanym przez pacjentów z chorobą rzadką jest ograniczeni dostępu do leczenia w ramach programów lekowych. Dotyczy to również sytuacji, kiedy pacjent zostanie już zakwalifikowany do leczenia przez zespół koordynujący, ale pacjent nadal z różnych przyczyn nie jest on leczony. Szczególni trudne mogą być sytuacje, gdy w regionie, gdzie jest pacjent, leczenie nie jest dostępne. Sytuacje, gdy leczenie jest świadczeniem gwarantowanym, ale w praktyce jest niedostępne dla danego pacjenta, są dla niego szczególnie trudne i frustrujące. W praktyce ograniczenia związane bywają również z działaniami podmiotów udzielających świadczeń. Trzeba pamiętać, że nie wystarczy, objęcie leku refundacją, uruchomienie programu lekowego i kwalifikacja pacjenta, ale ten lek trzeba pacjentowi jeszcze podać. W tego typu sytuacjach Rzecznik występuje do podmiotu leczniczego oraz Narodowego Funduszu Zdrowia i stara się pomóc w szukaniu rozwiązań. Warto również podkreślić szczególną rolę organizacji pacjentów działających w tym obszarze. Ich niezwykła aktywność w przypadku chorób rzadkich, przynosi istotne korzyści ni tylko pacjentom. Odgrywają one kluczową rolę w wspieraniu zmian w systemie ochrony zdrowia i są dla nas bardzo dobrym drogowskazem, gdzie podążać i jakie problemu pacjentów pozostają do rozwiązania.



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



Dziękuję bardzo za zaproszenie i możliwość przedstawienia stanowiska wynikającego z kilkunastoletnich doświadczeń Rzecznika Praw Obywatelskich w obszarze chorób rzadkich. Zawsze to przypominam, kiedy spotykamy się w sprawie chorób rzadkich, że pierwsze działania zostały podjęte przez Rzecznika Praw Obywatelskich w 2013 r. Wówczas zostało skierowane pierwsze wystąpienie do ówczesnego ministra zdrowia wskazujące, że na Polsce ciąży obowiązek przyjęcia narodowego planu dla chorób rzadkich. Ta korespondencja kolejnych Rzeczników trwała blisko dekadę. W sierpniu 2021 r., w drodze uchwały Rada Ministrów przyjęła program. Obecnie Rzecznik Praw Obywatelskich monitoruje jego wdrażanie. W wystąpieniu z dnia 19 lutego 2024 r. skierowanym do Ministra Zdrowia, Rzecznik Praw Obywatelskich Marcin Wiącek odnosi się do problematyki chorób rzadkich w kontekście zapewnień resortu co do wdrożenia Planu dla Chorób Rzadkich. Rzecznik wielokrotnie wskazywał na konieczność działań państwa w tym obszarze. Dlatego w ostatnich latach w wystąpieniach podkreślał potrzebę przyjęcia Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich, zgodnie z Zaleceniami Rady z 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie chorób rzadkich (2009/C 151/02). Z zadowoleniem należy uznać przyjęcie przez rząd Planu - modelu opieki wobec pacjentów z rzadko występującymi chorobami, dającego perspektywę poprawy dostępu do procesu diagnostycznego i terapeutycznego. Niemniej jednak Plan nadal nie funkcjonuje. Zgodnie z § 2 uchwały Rady Ministrów z 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia Planu dla Chorób Rzadkich, realizację planu ustalono na lata 2021--2023. Uchwała wygasła jednak 31 grudnia 2023 r. Tym samym, mimo ogromnej pracy ekspertów nad Planem, rozwiązania w nim zawarte nie zostały dotychczas wdrożone. Plan ma na celu zapewnienie trwałej realizacji polityki zdrowotnej ukierunkowanej na potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi, w szczególności w zakresie poprawy jakości opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Plan zawiera:

- kryteria powoływania i funkcjonowania Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich odpowiedzialnych za nadzór nad diagnostyką, rozpoznaniem i leczeniem pacjentów z chorobami rzadkimi;
- określenie kierunków poprawy diagnostyki chorób rzadkich, w tym dostępności do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem technologii genomowych;
- poprawę dostępu do leków, wyrobów medycznych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich;
- uruchomienie systemu monitorowania chorób rzadkich przez utworzenie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich;
- utworzenie dokumentu medycznego pacjenta z chorobą rzadką, w którym będą zawarte dane kliniczne - Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką;
- utworzenie Platformy Informacyjnej "Choroby Rzadkie", zawierającej informację kliniczną, naukową i organizacyjną dotyczącą chorób rzadkich.

Należy mieć na uwadze, że pacjenci oraz ich opiekunowie z dużą nadzieją oraz niecierpliwością oczekują na zrealizowanie wszystkich obszarów Planu dla Chorób Rzadkich. Rzecznik zwrócił się do Minister Zdrowia o stanowisko, zwłaszcza zaś o wskazanie, jakie kompleksowe działania oraz cele w zakresie wdrożenia poszczególnych punktów Planu podjęto i zrealizowano oraz jakie są plany resortu w tej sprawie. Prosi też o informację, kiedy spodziewane jest wdrożenie wszystkich punktów Planu.

W zakresie poszczególnych chorób rzadkich, w ostatnim czasie mieliśmy liczne skargi dotyczące braku leczenia w przypadku mukowiscydozy dla pacjentów od 2 r.ż. oraz achondroplazji. W pierwszym przypadku producent złożył wniosek o poszerzenie wskazań refundacyjnych, natomiast w drugim przypadku producent nie złożył wniosku o refundację w Polsce.

Rzecznik Praw Obywatelskich będzie monitorował proces wdrażania planu.

Dyrektor Katarzyna Skrętowska-Szysko, Dyrektor Zespołu do Spraw Społecznych w Biurze Rzecznika Praw Dziecka

Zgłaszane do Rzeczniczki Praw Dziecka sprawy dotyczące chorób rzadkich dotyczą przede wszystkim dostępu do nowych technologii lekowych. Corocznie mamy ok. 2-3 choroby rzadkie, w których prowadzimy działania właśnie w tym obszarze. Jesteśmy częstym wnioskodawcą do departamentu polityki lekowej i farmacji w ministerstwie zdrowia. Niemniej kwestia dostępu do leków dedykowanych chorobom rzadkich związana jest także z działalnością firm farmaceutycznych i producentów, którzy są wytwórcami leków sierocych dla chorób rzadkich.

Przykładowo, w przypadku leku na achondroplazję problemem głównym jest to, że nie ma zainteresowania podmiotu odpowiedzialnego do wejścia na polski rynek z tym lekiem. Minister zdrowia nie jest jedynym podmiotem, który kreuje politykę lekową i dostęp do leczenia w Polsce. Mamy też drugą stronę medalu, o której znacznie rzadziej się mówi w kontekście zapewnienia małoletnim z chorobami rzadkimi dostępu do technologii lekowych, czyli postępowanie firm farmaceutycznych, które nie zawsze są zainteresowane albo nie są w stanie zapewnić polskim pacjentom z chorobami rzadkimi dostępu do leczenia. Podejście podmiotów odpowiedzialnych dla leków na choroby rzadkie i ultraradkie nie zawsze jest równe dla Polski, jako kraju Unii Europejskiej. W porównaniu do innych krajów Unii, takich jak kraje skandynawskie, czy Niemcy, niekiedy jesteśmy traktowani, powiedziałabym, jako podmiot innej kategorii w tym zakresie.

Kolejne kwestie, to funkcjonowanie pacjentów w systemie szkolnictwa oraz w doświadczeniu z systemem orzekania o niepełnosprawności dzieci z chorobami rzadkimi. Dzieci z chorobami rzadkimi funkcjonują w środowisku szkolnym, które nie zawsze jest przystosowane do tego, żeby radzić sobie z wyzwaniami, jakie niesie sprawowanie bieżącej codziennej opieki nad dzieckiem z chorobą rzadką. Kwestia orzekania o niepełnosprawności dla pacjentów pediatrycznych z chorobą rzadką, to pytanie, dlaczego niektóre komisje orzecznicze wydają orzeczenia o niepełnosprawności z określonym terminem, kiedy ta choroba ma charakter przewlekły i trwały. Co w związku z tym według komisji ma się zmienić w sytuacji zdrowotnej tego dziecka? Bo racjonalnie byśmy powiedzieli, że niewiele. Wsparcie socjalne, to w Polsce kwestia powiązana z orzeczeniem o niepełnosprawności. Często to orzeczenie o niepełnosprawności dopiero daje pole do tego, żeby dziecko mogło uzyskać dodatkowe wsparcie i dodatkowe świadczenia.

W Biurze Rzeczniczki Praw Dziecka rodzi się szereg pytań i wyzwań, jak liczne problemy dzieci z chorobami rzadkimi, ale też z chorobami przewlekłymi dalej adresować do podmiotów właściwych



do ich rozwiązania, z uwagi na ich międzyresortowy i wielowymiarowy charakter. My oczywiście identyfikujemy te same problematyczne zagadnienia, które identyfikują wszyscy, jak tu siedzimy. Czyli z naszej perspektywy, zasadne jest rozważenie poszerzenia katalogu chorób objętych powszechnym badaniem przesiewowym u noworodków oraz poprawa dostępu do diagnostyki genetycznej. Chcę zasygnalizować również fakt, że to że do tej pory nie wdrożyliśmy Planu dla Chorób Rzadkich i wiele najważniejszych punktów tego planu, co jest ogromnym rozczarowaniem, zarówno dla małoletnich pacjentów, jak i ich rodziców. Pamiętam, jak 2021 r. z wielką nadzieją przyjmowaliśmy to, że ten Plan został ustalony i informowaliśmy o tym rodziców dzieci z chorobami rzadkimi. To się wiązało dla nich z ogromną nadzieją, że w końcu będzie kompleksowy system wsparcia i opieki, w którym oni też będą potrafili się odnaleźć. Obecnie mierzymy się z sytuacją taką, że zwracają się do nas rodzice dzieci z chorobami rzadkimi, którzy pozostają tak naprawdę sami sobie, ponieważ nie są właściwie kierowani w systemie ochrony zdrowia. Często rodzic dostaje wynik badania genetycznego, z którego wynika, że dziecko jest obciążone mutacją genu, która powoduje znaczne obciążenie zdrowotne i tak naprawdę zostaje z tą informacją sam. Pyta nas, gdzie ja mam iść, do kogo się zgłosić? Czy ja mam iść do lekarza POZ? I próbuje się odnaleźć w tym nieskoordynowanym systemie, w którym objawy choroby są pojedynczo leczone, poszatkowane po specjalizacjach i po różnych lekarzach w ramach AOS i leczenia szpitalnego. Polski system ochrony zdrowia najbardziej wspiera leczenie w warunkach szpitalnych. Warto byłoby przemyśleć, ile z tego procesu leczniczego i diagnostycznego można by było przenieść do poziomu ambulatoryjnego? Także dla nas niewdrożenie Planu dla Chorób Rzadkich jest wielkim rozczarowaniem, ale też dalej wielką nadzieją są prowadzone prace nad kontynuacją tego Planu.

Następnym aspektem prac Rzeczniczki jest konieczność poprawy edukacji i dostępu do informacji w zakresie tego, gdzie rodzice dzieci z chorobami rzadkimi powinni się udać w pierwszej kolejności po postawionej diagnozie, ponieważ ta sytuacja dostępu do informacji i przekazywanie im tych informacji nie jest równa w całej Polsce. Jeżeli rodzic trafi do ośrodka eksperckiego, to ma większe szanse na to, żeby w profesjonalny sposób zostać zaopiekowany. Z dostępem do informacji o chorobach rzadkich wiąże się kwestia prowadzenia rejestrów medycznych i poszerzenia dostępu do informacji zawartych w rejestrach w zakresie chorób rzadkich. Z naszej strony także dostęp do innowacyjnych terapii i technologii lekowych jest istotnym obszarem refleksji, jak i pogłębionych analiz w tym zakresie. Z tym zagadnieniem się najczęściej stykamy w działalności i to jest problem do nas głównie zgłaszany. Dodatkowo, pojawiają się kwestie związane z kryteriami włączenia i wyłączenia danego dziecka do programu lekowego oraz czasu trwania tego programu lekowego. Pojawia się pytanie przy niektórych jednostkach chorobowych, co ma zrobić pacjent w przypadku, w którym dziecko osiąga pełnoletność i z tego programu lekowego wypada, a jest nadal konieczność objęcia go leczeniem. Stoi tutaj przed nami szereg wyzwań. Natomiast, pojawia się pytanie, co się dzieje, że mając tak dobrze zdiagnozowane problemy i mając przygotowane rozwiązania w ramach Planu dla Chorób Rzadkich, tak wiele lat zajmuje w Polsce wdrożenie tego, co mamy już opracowane. To znaczy, są opracowane rozwiązania na papierze a potem pojawia się granica nie do przeskoczenia w realizacji tych rozwiązań. Co my dalej z tym robimy? To znaczy, co stanowi źródło problemu, że tak naprawdę nie wdrażamy tego, co zostało już opracowane, że to się kończy na uchwaleniu programów, planów w perspektywach kilkuletnich i nic się dalej z tym nie dzieje. Myślę, że to też powinno być przedmiotem naszej refleksji. Co stanowi źródło tego problemu? Zadajemy sobie to pytanie w czasie Medycznej Racji Stanu już kolejny rok i jeszcze dobrej odpowiedzi nie znaleźliśmy. Rzeczywiście, są zasoby, konkretne rozwiązania, są sformułowane plany, nawet jest pewna mapa drogowa, jak dojść do celu.

Adam Chmura, Zastępca Rzecznika Praw Dziecka

Z perspektywy Rzeczniczki Praw Dziecka w obszarze chorób rzadkich jest w tej chwili wiele rzeczy do załatwienia. Pani Dyrektor Katarzyna Skrętowska-Szyszko mówiła o dostępie do leczenia, o kompleksowej opiece, o zagubieniu rodziców, którzy nie wiedzą po diagnozie, kiedy już ją otrzymają po całej odysei, co mają dalej zrobić. Mówiła też o opiece socjalnej, o konieczności przeniesienia akcentu z leczenia szpitalnego na leczenie ambulatoryjne i domowe. Wszystkie te problemy widzimy na podstawie analizy spraw indywidualnych, które wpływają do Biura Rzeczniczki Praw Dziecka. Te zgłoszenia są obciążone olbrzymim ładunkiem emocjonalnym, związanym z każdą chorobą dziecka, a już w szczególności z chorobą rzadką. Mamy do czynienia z sytuacją, że rodzice zrzeczają się, szukają rozwiązań i chcą być informowani. Nasz urząd i działania powinny być skierowane na to, żeby wesprzeć Państwa wspanią pracę. Widzimy również naszą rolę w koordynowaniu przepływu informacji skierowanej do ogółu społeczeństwa, ale przede wszystkim do samych dzieci na temat możliwości opieki zdrowotnej, edukacyjnej i socjalnej w chorobach rzadkich. Jest to oczywiście trudne, bo informacja musi być dostosowana do wieku pacjentów, ich stanu świadomości o swoim schorzeniu, ale też do rodziców. Przykładem tych działań, które staramy się ostatnio podejmować jest achondroplazja i dostęp pacjentów do leczenia. Odbiliśmy serię spotkań z przedstawicielami Rzecznika Praw Obywatelskich, Rzecznika Praw Pacjenta i Ministerstwa Zdrowia. Zdołaliśmy zidentyfikować problem dostępu do leczenia, który leży po stronie producenta leku, który nie złożył wniosku refundacyjnego. Zdajemy sobie sprawę, że wszyscy rodzice chcą dla swojego dziecka jak najlepiej. Wszyscy chcą, żeby skorzystało z dostępnych metod leczenia na najwyższym poziomie europejskim. Uważam, że to jest niezwykle istotne, a w znaczeniu zadań, które możemy postawić przed Rzecznikiem Praw Dziecka, spokojna rozmowa z rodzicami, czy z opiekunami małoletnich jest kluczowa. Pokazywanie im tego w prostych słowach, jak system działa i jaką drogę, bardzo często trzeba wykonać do tego, żeby dojść do tego leczenia, którego rodzice, czy opiekunowie oczekują i być w tym wszystkim uczciwym.

***Daniel Rutkowski, Zastępca Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji***

Jako Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) podążamy ścieżkami i kierunkiem wytyczonym przez Ministerstwo Zdrowia. Słyszymy w zapowiedziach resortu, że Plan dla Chorób Rzadkich wymaga aktualizacji. Są w nim obszary, w których Agencja będzie brała udział w pracach i trochę w tych pracach już brała udział. Mam na myśli ośrodki eksperckie chorób rzadkich i diagnostykę. Na pewno wymagają zdefiniowania dedykowane produkty, które byłyby związane z takową diagnostyką, czy to ambulatoryjną, czy też w ramach krótkich hospitalizacji. My, w takich pracach z Ministerstwem i NFZ braliśmy udział. Finalnie te produkty wymagają wyceny i to też nasza rola. Jeśli chodzi o diagnostykę genetyczną, to zmian wymaga koszyk świadczeń gwarantowanych. Musi nastąpić opisanie, zdefiniowanie wskazań oraz warunków realizacji. Innym obszarem, związanym z chorobami rzadkimi jest wykaz technologii lekowych o wysokim stopniu innowacyjności (TLI). Tutaj będziemy intensyfikować pracę, żeby Ministerstwu Zdrowia przekazać ten wykaz, który następnie minister jeszcze podda opinii Rady Przejrzystości i zapewne będzie to zadanie finalizowane. Bieżącą naszą rolą i pracą jest też realizowanie zadań zgodnie z ustawą refundacyjną. Na bieżąco realizujemy prace zlecone przez Ministra Zdrowia, jeśli chodzi o programy lekowe. Są to zmiany



opisu programu oraz opinie i rekomendacje w zakresie objęcia refundacją substancji w danym programie lekowym. Od kilku lat to intensywnie jest realizowane. Analizując okres dekady, od 2012 do 2022 roku, ponad czterokrotnie więcej pacjentów zostało objętych leczeniem w ramach programów lekowych. Odbyły się prace nad pilotażem Krajowej Sieci Hematologicznej (KSH). Ważnymi elementami tego pilotażu było ustanowienie poszczególnych poziomów referencyjnych, zmiana produktów rozliczeniowych oraz produktów diagnostycznych realizowanych w trybie ambulatoryjnym. W tym też braliśmy udział i jeżeli projekt pilotażu KSH będzie finalizowany, to na pewno jeszcze w tych pracach chcemy brać udział. Tak, jak realizowaliśmy zadania związane z diagnostyką i ośrodkami eksperckimi. Innym zadaniem, które w pewnym stopniu jest związane z chorobami rzadkimi, była ustawa o Krajowej Sieci Onkologicznej (KSO). Jesteśmy świadomi, że KSO wyłącza obszar hematoonkologii, który jest bardzo związany z chorobami rzadkimi i z onkologią dziecięcą. Prezes AOTMiT ma takie zadanie, że powinien na podstawie wytycznych diagnostyczno-terapeutycznych przekazanych przez krajowy ośrodek monitorujący, którym jest Narodowy Instytut Onkologii - PIB, opracować i zaproponować kluczowe zalecenia dla poszczególnych obszarów. W tych obszarach onkologicznych są też nowotwory rzadkie, takie jak guzy neuroendokryne.

Dyrektor Joanna Parkitna, Dyrektor Wydziału Oceny Technologii Medycznych, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji



Twórcy ustawy o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych zamieścili w niej ramy czasowe dla procesów dotyczących oceny leków. Terminy liczone w dniach, obowiązują nie tylko Ministra Zdrowia, ale również Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji. Nie ma tu znaczenia wskazanie w jakim dany lek poddawany jest ocenie a jedynie tryb tej oceny. Dochowanie ustawowych terminów, to jeden ze stałe pojawiających się w kontrolach NIK oraz MZ element oceny Agencji. Mówię o tym aby zdementować uwagi dotyczące przewlekłości procesów oceny leków w AOTMiT. Takie sytuacje nie miały i nie mogą mieć miejsca.

Obecnie intensyfikujemy w AOTMiT prace związane z przygotowaniem do rozpoczęcia w 2025 roku wspólnych europejskich ocen klinicznych dla nowo zarejestrowanych leków. W pierwszej kolejności wspólne oceny dotyczyć będą wskazań w chorobach rzadkich. Przygotowanie analizy klinicznej prowadzona będzie równolegle z procesem oceny w EMA. Z uwagi na złożoność procesu oraz czas trwania procedur w EMA (wspólna analiza kliniczna powinna być zatwierdzona do 30 dni od wydania przez EMA decyzji o dopuszczeniu leku do obrotu), pierwsze takie raporty dostępne będą zapewne dopiero pod koniec 2025 roku. Rozwiązanie to ma przyspieszyć proces wnioskowania o refundację leków w poszczególnych państwach, a podmioty odpowiedzialne zwolnić z konieczności składania wielu analiz klinicznych – odrębnej analizy dla każdego z państw gdzie składany jest wniosek o refundację.

Niezależnie od naszej aktywności na arenie UE w procesie oceny w AOTMiT w „starym” trybie pozostają liczne leki w tym na choroby rzadkie. Są to terapie w chłoniakach betakomórkowych, w SMA, w rzadkich zespołach padaczkowych, hemofilii, czy w chorobach rzadkich o podłożu eozynofilowym.

Prof. Maciej Niewada, Adiunkt w Katedrze i Zakładzie Farmakologii Doświadczalnej i Klinicznej WUM



Wg raportu EveryLife Foundation for Rare Diseases z 2023 r. postawienie diagnozy choroby rzadkiej (RD) w odpowiednim czasie może radykalnie skrócić lub wyeliminować odyseję diagnostyczną, co skutkuje szybkim, ratującym życie leczeniem choroby. Obecnie rewolucyjny postęp w technologiach badań przesiewowych, diagnozowania, leczenia i leczenia RD zarówno przedobjawowo, jak i na najwcześniejszych etapach procesu chorobowego, zwiększa potrzebę terminowej diagnozy i interwencji. Pacjenci z RD spędzają średnio ponad 6 lat na poszukiwaniu diagnozy. Szacuje się, że koszty możliwe do uniknięcia, związane z opóźnioną diagnozą, pod względem kosztów leczenia i utraty produktywności w latach poprzedzających diagnozę, wynoszą w USA od 86 tys. USD do 517 tys. USD na pacjenta łącznie za lata opóźnienia. Obejmuje to ostrożne oszacowanie utraty produktywności na podstawie wizyt w ośrodkach klinicznych i nie uwzględnia czasu podróży, który może być znaczny w przypadku pacjentów cierpiących na rzadkie choroby i ich rodzin.³ Z perspektywy farmakoekonomicznej jest bardzo duży rozdzźwięk między terapiami. W przypadku niektórych trudno mówić o tym, że one są kosztowo-efektywne, a w przypadku niektórych one są bardzo kosztowo-efektywne. Mogę dać Państwu przykłady terapii kosztujących kilka milionów, które będą kosztowo-efektywne. W związku z czym w Planie dla Chorób Rzadkich zawarliśmy kilka koncepcji, które mogłyby taką ocenę ułatwić. Celem Planu jest zaproponowanie rozwiązań, które prowadziłyby do poprawy dostępu do leków zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich przez przeprowadzenie analizy w kierunku dokonania zmian w zakresie oceny technologii medycznych obejmujących rozwinięcie klasycznej oceny technologii medycznych do oceny technologii stosowanych w chorobach rzadkich przez wprowadzenie wielokryterialnej analizy decyzyjnej (MCDA – ang. multi-criteria decision analysis). MCDA pozwala proces decyzyjny zdekomponować na poszczególne składowe celem określenia ich znaczenia i wpływu na końcowe rozstrzygnięcie. Z tego powodu możliwość skonstruowania MCDA specyficznie pod kątem chorób rzadkich (to jest w oparciu o właściwe i swoiste kryteria oraz odpowiadające im preferencje) jest właściwym podejściem do uwzględnienia charakterystyki tych chorób i odzwierciedlenia kontekstu decyzyjnego. Kluczowe jest także określenie i wprowadzenie do ustawy o refundacji wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość (QALY – ang. quality adjusted life year) dla technologii posiadających dopuszczenie do stosowania w chorobach rzadkich. Koszt QALY często wielokrotnie przekracza próg opłacalności, ustalony w wysokości trzykrotności Produktu Krajowego Brutto na jednego mieszkańca, z uwagi na wysokie koszty technologii zarejestrowanych do stosowania w chorobach rzadkich. Wysokie wartości QALY nie wykluczają pozytywnej decyzji organu o objęciu refundacją, która jednak w takim przypadku nie uwzględnia kryterium kosztowej efektywności. Większa skłonność społeczeństwa do zapłaty za uzyskanie korzyści klinicznych w przypadku chorób rzadkich wymaga odzwierciedlenia w wysokości progu opłacalności ustalonego dla chorób rzadkich. Takie podejście pozwoli na właściwą, bardziej swoistą dla chorób rzadkich, interpretację wysokości kosztu QALY, a nie jego zupełne pominięcie w procesie refundacyjnym. Należy poprawić wsparcie rozwoju i szerszego wykorzystania instrumentów podziału ryzyka, wprowadzić zmiany w procedurze wnioskowania o refundację dotyczącą technologii o niewielkim wpływie na plan finansowy NFZ. Poprawa dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich poza zarejestrowanymi

³ The Cost of Delayed Diagnosis in Rare Disease: A Health Economic Study. EveryLife Foundation for Rare Diseases. 2023 <https://everylifefoundation.org/delayed-diagnosis-study/>

wskazaniami (ang. off label) znacząco poprawi możliwości terapeutyczne. Podobnie poprawa dostępu do leków stosowanych w chorobach rzadkich przed ich dopuszczeniem do obrotu i przed uzyskaniem refundacji ze środków publicznych. Bardzo ważne jest również sprowadzanie leków w ramach importu docelowego przez możliwość ich rozliczania w oddziale szpitalnym oraz finansowania dla chorych leczonych ambulatoryjnie.

Prezes Stanisław Maćkowiak, Prezes Federacji Pacjentów Polskich i Krajowego Forum ORPHAN

W Polsce, od stycznia 2024 r. nie mamy Planu dla Chorób Rzadkich. Uchwała rządu, podjęta w 2021 r. dotyczyła planu na lata 2021-2023. Mamy świadomość, że musimy opracować i uchwalić nowy dokument, który wyznaczy kluczowe zadania. Powinniśmy wykorzystać dotychczasowy Plan stosownie go nowelizując i aktualizując, ale z punktu widzenia prawnego jesteśmy w punkcie „zero”. Musimy zaczynać od nowa. Oczywiście było mnóstwo deklaracji, które zawsze były w tym zakresie, że wszystko będzie dobrze i wszystko będzie zrealizowane, ale skończyło się tym, czym się skończyło. Rada ds. Chorób Rzadkich pracowała, zespoły zadaniowe pracowały, ale była blokada administracyjna, a w związku z tym, to co zostało przygotowane nie zostało wprowadzone w życie. Wydawało się, że powołanie ośrodków referencyjnych jest absolutnie administracyjnie do załatwienia w 2023 r. Zostało opracowane wszystko, łącznie z propozycją finansowania tych ośrodków referencyjnych. Konieczne było podjęcie decyzji politycznej, aby te ośrodki powołać i żeby one mogły rozpocząć działania, tak jak zapisano w Planie dla Chorób Rzadkich 2021-2023. Mam również nadzieję na dołączenie innych resortów – Ministerstwa Rodziny, Pracy i Opieki Społecznej, Ministerstwa Nauki i Szkolnictwa Wyższego, Ministerstwa Edukacji Narodowej, do prac związanych z Narodowym Planem Dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2026 i będzie obejmował cały zakres spraw związanych z opieką chorych z chorobami rzadkimi. A dla nas pacjentów, oprócz tej dostępności niezwykle ważnym jest solidaryzm społeczny. Pragniemy, aby chorzy na choroby rzadkie również mieli szansę dostać takie możliwości opieki, jak mają chorzy w innych chorobach. Prof. Chybicka podkreślała kwestię zrównania dostępności świadczeń dla wszystkich potrzebujących pacjentów. Dostępność do świadczeń zdrowotnych w Polsce jest wysoce zróżnicowana. W dużych ośrodkach ta dostępność jest na europejskim poziomie, natomiast daleko od tych ośrodków, dostępność jest bardzo ograniczona. I to jest niezwykle ważnym celem, żeby można było zrównać tę dostępność w zakresie chorób rzadkich, czy onkologii dla wszystkich chorych. Konieczna jest systemowa eliminacja tych wykluczeń.



Przykładem tego jest program badań przesiewowych noworodków w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA). Polska jest pierwszym krajem na świecie, w którym taki przesiew dotyczy wszystkich noworodków. Program ten jest oparty o badania genetyczne. Udało się przebadać już ponad pół miliona dzieci. Wczesne rozpoznanie SMA i wdrożenie terapii sprawiają, że wszystkie dzieci, które ją otrzymały, żyją, rozwijają się prawidłowo lub niemal prawidłowo, a prawie wszystkie z nich poruszają się samodzielnie. Przedstawiciele 19 organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi podpisali w 2023 r. „Deklarację na rzecz badań przesiewowych noworodków w kierunku chorób lizosomalnych”.⁴ Deklarację podpisały: Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan, Fundacja Carita, Reetina AMD Polska, Fundacja Matio, Stowarzyszenie Amyloidozy TTR, Fundacja SMA, Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Mięśaki i Czerniaki Sarcoma, Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych,

⁴ <http://rzadkiechoroby.org/projekt-poszerzenie-panelu-przesiewowego-dla-noworodkow-w-polsce/>

Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą, Stowarzyszenie Apetyt na życie, Fundacja Per Humanus, Stowarzyszenia Rodzin z Chorobą Gauchera, Fundacja Lelka, Polskie Towarzystwo Chorób Atopowych (PTCA), Fundacja „Face to Face”, Fundacja StopDuchenne, UNIQUIUS – Rare Diseases Foundation, Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry’ego, Stowarzyszenie Chorych na ASMD i ich Rodzin. Deklaracja zbiera rekomendacje dotyczące wprowadzenia badań przesiewowych w kierunku siedmiu chorób spichrzeniowych – lizosomalnych tj. choroby Pompego, Fabry’ego, Gauchera, Krabbego, ASMD A/B, MPS 1, MPS 2. Inicjatorem podpisania Deklaracji było Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan a dokument jest owocem spotkań i toczących się dyskusji liderów organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi, na temat potrzebnych rozwiązań w obszarze diagnostyki chorób rzadkich. Choroby lizosomalne są rzadkimi, dziedzicznymi zaburzeniami metabolicznymi, które występują z powodu deficytu lub nieprawidłowego funkcjonowania lizosomów – odpowiedzialnych za trawienie i recykling różnych substancji w organizmach. W wyniku tych chorób enzymy lizosomalne, które są niezbędne do rozkładu różnych związków chemicznych, nie są wytwarzane lub nie działają prawidłowo. W rezultacie, niesprawne lizosomy gromadzą się w komórkach, co prowadzi do uszkodzeń tkanek i narządów. Istnieje wiele różnych chorób lizosomalnych, z których każda jest spowodowana defektem konkretnego enzymu lizosomalnego. Przykłady takich chorób to m.in.: choroby Pompego, Fabry’ego, Gauchera, Krabbego, ASMD (Choroba Niemann-Picka) A/B, MPS 1, MPS 2. Rzadkie choroby lizosomalne powinny być diagnozowane i leczone na jak najwcześniejszym etapie choroby, optymalnie – przed pojawieniem się pierwszych objawów, gdyż wtedy leczenie jest najskuteczniejsze. Wykrycie tych chorób we wczesnym etapie życia, pozwala na szybkie rozpoczęcie leczenia i minimalizację potencjalnych obciążeń zdrowotnych (np. niepełnosprawność) oraz może znacznie poprawić jakość życia pacjentów i ich rodzin poprzez umożliwienie szybkiej interwencji i leczenia. Badanie przesiewowe noworodków w przypadku tych chorób polegało by na dodaniu testu w kierunku chorób lizosomalnych do listy badań w kierunku różnych choroby, takich jak SMA, mukowiscydoza lub fenyloketonuria, które są obecnie standardowo wykonywane wszystkim dzieciom w 2–3 dobie życia. Jedno badanie wykonane na zasadzie tzw. test suchej kropli krwi obejmuje oznaczenie enzymów choroby Pompego, Fabry’ego Gauchera, Krabbego, ASMD (Choroba Niemann-Picka) A/B, MPS 1, MPS 2. W razie pozytywnego wyniku w kierunku jednej z objętych pakietem badań chorób możliwe jest wczesne wykrycie schorzenie pozwalające na wdrożenie skutecznego leczenia, uchronienie dziecka przed zagrażającymi życiu powikłaniami choroby oraz poprawienie komfortu życia. Diagnostyka chorób lizosomalnych na wczesnym etapie jest możliwa na szerszą skalę tylko poprzez tzw. powszechne badania przesiewowe u noworodków. Polska ma bardzo dobre doświadczenia w obszarze badań przesiewowych noworodków.

Krajowe Forum skupia obecnie 66 organizacji, czyli jest to ogromna grupa chorych na choroby rzadkie. Doszliśmy do wniosku, że badanie potrzeb pacjentów powinno opierać się na tej grupie, ponieważ jest bezpośrednio zainteresowana. W latach 2021-2023 przeprowadzono i opublikowano audyty potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan (KFO). W 2021 r. partycypowało w badania 35 organizacji pacjenckich (73% z 48 członków KFO), w 2022 r. wzięło udział 36 organizacji pacjenckich (72% z 50 członków KFO), a w 2023 r. uzyskano odpowiedzi od 47 (80%) z 58 (100%) organizacji członkowskich.

Dr Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia

W 2023 r. tylko 15% respondentów Audytu KFO, tj. 7 organizacji pacjenckich wskazało na traktowanie w sposób priorytetowy sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe 85% organizacji pacjenckich objętych badaniem, tj. 40 organizacji jest zdania, że potrzeby osób z chorobami rzadkimi w Polsce nie są traktowane priorytetowo. Według 30% organizacji, tj. 14 organizacji pacjenckich sytuacjach osób chorych na choroby rzadkie uległa poprawie od momentu wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich. Z kolei dla pozostałe 33 organizacje stanowiących 68% objętych badaniem wskazało, że sytuacja ta nie uległa poprawie. Według 19% organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu, tj. 9 organizacji pacjenckich nastąpiła poprawa sytuacji osób chorych na choroby rzadkie po wejście w życie Funduszu Medycznego. Natomiast w ocenie pozostałych 80% biorących udział w badaniu, tj. 38 organizacji pacjenckich sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie poprawiła się. 96% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji modelu opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce, a szczególnie wprowadzenie opieki koordynowanej i kompleksowej. 90% organizacji pacjenckich zwraca uwagę na potrzebę zmian organizacyjnych, w zakresie utworzenia ośrodków eksperckich, rejestrów pacjentów z chorobami rzadkimi, czy Karty Pacjenta z Chorobą Rzadką. Postulowane jest wsparcie psychologiczne osób chorych i ich rodzin, wprowadzenie asystenta pacjenta i opieki wytchnieniowej. Istotne jest edukowanie lekarzy POZ w zakresie wczesnego rozpoznawania chorób rzadkich. 87% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu do diagnostyki, w tym w szczególności dostępu do badań genetycznych, ale również monitorowania postępu choroby, przeprowadzania cyklicznych badań diagnostycznych. 77% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do technologii lekowych. Organizacje pacjenckie wskazały na konieczność dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi do 70 produktów leczniczych dla 49 wskazań klinicznych. 60% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do wyrobów medycznych.⁵



W ostatnich paru latach znacząco poprawił się dostęp refundacyjny do skutecznego leczenia. Według danych Ministra Zdrowia w 2021 r. refundacją objęto 68 nowych cząsteczko-wskazań, w tym 29 w chorobach rzadkich, w 2022 r. refundacją objęto 115 nowych cząsteczko-wskazań, w tym 37 w chorobach rzadkich, w 2023 r. zrefundowano 43 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 145 nowych cząsteczko-wskazań ogółem, a w styczniu 2024 r. zrefundowano 10 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 19 nowych cząsteczko-wskazań ogółem. Należy dalej sukcesywnie refundować nowe terapie w chorobach rzadkich oraz poszerzać wskazania refundacyjne już refundowanych terapii o nowe populacje lub nowe wskazania kliniczne, w tym wskazania off-label. Należy wykorzystać wszystkie ścieżki refundacyjne leków w chorobach rzadkich: ustawę refundacyjną, Fundusz Medyczny oraz leki o ugruntowanej skuteczności i standardami postępowania na wniosek Ministra Zdrowia.

Należy jednak przypominać na każdej debacie Medycznej Racji Stanu, że wg. najnowszych danych Eurostat i OECD wydatki na zdrowie w Polsce w 2021 r. były najniższe w Unii Europejskiej, zarówno w zakresie wydatków na głowę mieszkańca 1 733 Euro PPP (średnia EU – 4 tys. Euro PPP), jak i odsetka

⁵ <http://rzadkiechoroby.org/audyt/audyt-2023/>

PKB – 6,4% (średnia EU – 11% PKB).⁶ Jestem przekonany, że gdy Ministerstwo Zdrowia i Narodowy Fundusz Zdrowia w Polsce mieliby takie fundusze do wydania na zdrowie, to przy naszej wydajności systemu (bo od lat osiągamy przyzwoite wyniki zdrowotne pomimo chronicznego niedofinansowania), byłibyśmy w czołówce krajów w zakresie wydolności i jakości systemu ochrony zdrowia. Zdrowie musi być finansowane adekwatnie do potrzeb medycznych Polaków. Nie możemy oczekiwać europejskiej skuteczności, dostępności, jakości i terminowości zabezpieczenia świadczeń zdrowotnych mając obecny poziom finansowania systemu ochrony zdrowia w Polsce. Wg GUS, w 2022 r. w Polsce wydano ok. 206 mld zł publicznych i prywatnych środków na zdrowie, co stanowiło 6,7% Produktu Krajowego Brutto, gdy średnia OECD wynosiła w 2022 r. 9,2% PKB. W 2022 r. Polacy wydali na ochronę zdrowia aż 52 mld zł z prywatnych kieszeni.⁷

***Dominika Janiszewska-Kajka, MBA, Zastępca Dyrektora
Departamentu Lecznictwa, Ministerstwo Zdrowia***



Obecnie opracowujemy nową edycję Planu dla Chorób Rzadkich, na bazie planu, który funkcjonował do 31 grudnia 2023 r. Kontynuujemy te zadania z drobnymi modyfikacjami, tak żeby Plan został przyjęty w pierwszej połowie 2024 r. uchwałą Rady Ministrów. Obecnie projekt Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 jest opiniowany przez ekspertów zewnętrznych. Co się zmieni w nowym planie? Przede wszystkim wydłużymy czas realizacji zadań w zakresie dostępu do nowoczesnej diagnostyki, czy ośrodków eksperckich, które nie są w europejskich sieciach referencyjnych (ERN). Oczywiście wszystkie inne obszary są równie ważne, czyli wprowadzenie karty pacjenta z chorobą rzadką, rejestru i platformy informacyjnej. Leki to jest temat, który jest na bieżąco zaspakajany w ramach obwieszczeń refundacyjnych. W ramach dostępu do nowoczesnej diagnostyki w najbliższym czasie zostanie przekazane do konsultacji publicznych rozporządzenie w zakresie dwóch nowych badań. Dodatkową rzeczą jest to, że w ramach badań niegenetycznych zlecieliśmy AOTMiT opracowanie i wydanie rekomendacji w zakresie kwalifikacji badań, które dotyczą chorób metabolicznych. Dalszym krokiem oczywiście będzie wprowadzenie tego do koszyka świadczeń gwarantowanych. Jeśli chodzi o powoływanie ośrodków eksperckich, ośrodki, które są w europejskich sieciach referencyjnych (ERN) dostały listy z nominacją podpisaną przez Ministra Zdrowia. Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich zostały powołane w trybie uznania kompetencji. Pracujemy obecnie nad certyfikatem, który będzie wyróżniał ośrodki od innych, które teraz bardzo często powstają i właściwie przypisują sobie rolę ośrodka eksperckiego. I to ma zapobiec sytuacjom, żeby ośrodki po prostu nie przedstawiały się jako ośrodki eksperckie, w istocie nimi nie będąc. Plan przewiduje powołanie kolejnych ośrodków eksperckich, które nie są w europejskich sieciach referencyjnych. Będą to ośrodki, które spełniają kryteria ośrodka eksperckiego chorób rzadkich (OECR). Jeśli chodzi o oszacowanie kosztów funkcjonowania takich ośrodków, to w konsultacjach jest zarządzenie Prezesa NFZ, który dodaje trzy nowe produkty. To są produkty, które są dedykowane pacjentom z chorobami rzadkimi i one mogą być wykonywane tylko w ośrodkach, które są ośrodkami eksperckimi i te produkty

⁶ OECD/European Observatory on Health Systems and Policies (2023), Poland: Country Health Profile 2023, State of Health in the EU, OECD Publishing, Paris, <https://doi.org/10.1787/f597c810-en>

⁷ Wydatki na ochronę zdrowia w latach 2020–2022 GUS <https://stat.gov.pl/obszary-tematyczne/zdrowie/zdrowie/wydatki-na-ochrone-zdrowia-w-latach-2020-2022,27,3.html>

są odpowiednio wyżej wycenione. NatoMBA, Zastępca Dyrektora Departamentu Lecznictwa Ministerstwo Zdrowia

Obecnie opracowujemy nową edycję Planu dla Chorób Rzadkich, na bazie planu, który funkcjonował do 31 grudnia 2023 r. Kontynuujemy te zadania z drobnymi modyfikacjami, tak żeby Plan został przyjęty w pierwszej połowie 2024 r. uchwałą Rady Ministrów. Obecnie projekt Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 jest opiniowany przez ekspertów zewnętrznych. Co się zmieni w nowym planie? Przede wszystkim wydłużymy czas realizacji zadań w zakresie dostępu do nowoczesnej diagnostyki, czy ośrodków eksperckich, które nie są w europejskich sieciach referencyjnych (ERN). Oczywiście wszystkie inne obszary są równie ważne, czyli wprowadzenie karty pacjenta z chorobą rzadką, rejestru i platformy informacyjnej. Lekki to jest temat, który jest na bieżąco zaspakajany w ramach obwieszczeń refundacyjnych. W ramach dostępu do nowoczesnej diagnostyki w najbliższym czasie zostanie przekazane do konsultacji publicznych rozporządzenie w zakresie dwóch nowych badań. Dodatkową rzeczą jest to, że w ramach badań niegenetycznych zlecieliśmy AOTMiT opracowanie i wydanie rekomendacji w zakresie kwalifikacji badań, które dotyczą chorób metabolicznych. Dalszym krokiem oczywiście będzie wprowadzenie tego do koszyka świadczeń gwarantowanych. Jeśli chodzi o powoływanie ośrodków eksperckich, ośrodki, które są w europejskich sieciach referencyjnych (ERN) dostały listy z nominacją podpisaną przez Ministra Zdrowia. Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich zostały powołane w trybie uznania kompetencji. Pracujemy obecnie nad certyfikatem, który będzie wyróżniał ośrodki od innych, które teraz bardzo często powstają i właściwie przypisują sobie rolę ośrodka eksperckiego. I to ma zapobiec sytuacjom, żeby ośrodki po prostu nie przedstawiały się jako ośrodki eksperckie, w istocie nimi nie będąc. Plan przewiduje powołanie kolejnych ośrodków eksperckich, które nie są w europejskich sieciach referencyjnych. Będą to ośrodki, które spełniają kryteria ośrodka eksperckiego chorób rzadkich (OECR). Jeśli chodzi o oszacowanie kosztów funkcjonowania takich ośrodków, to w konsultacjach jest zarządzenie Prezesa NFZ, który dodaje trzy nowe produkty. To są produkty, które są dedykowane pacjentom z chorobami rzadkimi i one mogą być wykonywane tylko w ośrodkach, które są ośrodkami eksperckimi i te produkty są odpowiednio wyżej wycenione. Natomiast jeśli chodzi o leczenie szpitalne, to w tym momencie dyskutujemy, jaki model finansowania zaproponować.

Podsumowując, realizujemy obecnie trzy główne zadania, na których w tym momencie skupiamy się w ramach prac Ministerstwa Zdrowia. To nowa edycja Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, zakończenie prac związanych z produktami rozliczeniowymi dedykowanymi Ośrodkom Eksperckim Chorób Rzadkich oraz skierowanie do konsultacji publicznych nowych badań diagnostycznych genetycznych, jeśli chodzi o leczenie szpitalne, to w tym momencie dyskutujemy, jaki model finansowania zaproponować.

Podsumowując, realizujemy obecnie trzy główne zadania, na których w tym momencie skupiamy się w ramach prac Ministerstwa Zdrowia. To nowa edycja Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025, zakończenie prac związanych z produktami rozliczeniowymi dedykowanymi Ośrodkom Eksperckim Chorób Rzadkich oraz skierowanie do konsultacji publicznych nowych badań diagnostycznych genetycznych.

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

Jako przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich chcę wszystkim Państwa zapewnić gorąco, że nikt by nie zrobił więcej na naszym miejscu w zakresie wdrożenia Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Pracowaliśmy z niezwykle zaangażowaniem, ale wszystko, co koncepcyjnie wypracowaliśmy zatrzymywało się z powodu braku procedowania legislacji. Wszyscy członkowie Rady ds. Chorób Rzadkich i wszyscy eksperci pracowali *pro bono* z radością, że realnie zmieniamy los chorych na choroby rzadkie. Powołaliśmy siedem zespołów ekspertów liczących 60 osób. Odbyliśmy ponad 180 spotkań – posiedzeń Rady spotkań roboczych w zespołach ekspertów, w większości wspólnie z zespołem CeZ.



Bardzo cieszę się, że Pani Profesor Alicja Chybicka jest Przewodniczącą Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich. Mam nadzieję, że prace wdrożeniowe naszych koncepcji ulegną przyspieszeniu. Nabieram nadziei, że pierwszej połowie 2024 r. będzie uchwała Rady Ministrów dotycząca Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025.

Obecnie mamy erę medycyny genomowej i badania genetyczne powinny być szeroko implementowane i włączone do koszyka świadczeń gwarantowanych. Udało nam się, jako środowisku, uzyskać nowy zawód medyczny - medyczna genetyka molekularna. Od strony realizacji diagnostyki mam wrażenie, że uda nam się zabezpieczyć potrzeby, natomiast odnotowaliśmy niezabezpieczone potrzeby, jeśli chodzi o poradnictwo genetyczne i o konsultacje genetyczne. Przed badaniem i po badaniu genetycznym, musi być porada genetyczna, a właściwie konsultacja genetyczna. Zwłaszcza, że stosowane obecnie wysokoprzepustowe badania genetyczne są niezwykle skomplikowane, a analiza wyników w kontekście rodowodowo-klinicznym trudna. Patrząc na to, jakie zawody genetyczne są w USA, gdzie diagnostyka genetyczna jest bardzo dobrze rozwinięta i odnosząc to polskiej populacji, to w Polsce potrzeba byłoby 150 lekarzy specjalistów genetyki klinicznej i tylu w przybliżeniu mamy. Potrzeba też nowych specjalizacji i nowych zawodów medycznych związanych z diagnostyką genetyczną. Jako konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej staram się, żeby w pielęgniarstwie i położnictwie była nowa specjalizacja „pielęgniarka genetyczna” i „położna genetyczna” i mam nadzieję, że to się uda uzyskać. Szacuję, że w Polsce jest potrzeba ok. 300 pielęgniarek genetycznych/położnych genetycznych i ok. 300 doradców genetycznych w dziedzinie onkologii. Myślę, że problemy kadrowe związane z rozwojem genetyki, z Planem dla Chorób Rzadkich, z Narodową Strategią Onkologiczną, będą rozwiązane pozytywnie. Także liczę bardzo na Państwa życzliwość, na to, że uda nam się te plany zrealizować.

W tej chwili bardzo przyspieszyły w Ministerstwie Zdrowia prace na rzecz poprawy diagnostyki genetycznej u pacjentów z podejrzeniem lub rozpoznaniem choroby rzadkiej. Są już po wycenie i zostają skierowane do konsultacji badanie aCGH (porównawcza hybrydyzacja do mikromacierzy) oraz WES (sekwencjonowanie całego eksomu). Jednocześnie podjęto prace nad udostępnieniem dla OECR także wszystkich pozostałych badań genetycznych, mających zastosowanie w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich. Wspólnie - KK w dziedzinie genetyki klinicznej oraz Przewodnicząca PTGC prof. Olga Haus z Zarządem PTGC, pracujemy nad wskazaniem i wyceną tych badań. Badaniem, które w szczególności jest niezwykle ważnym w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich, są panele celowane NGS. Skuteczność diagnostyczna paneli NGS jest bardzo wysoka, warunkiem jest jednak dobre postawienie rozpoznania klinicznego i właściwy dobór panelu. Dla większości chorób rzadkich

o podłożu genetycznym, dla których podłoże molekularne jest możliwe do ustalenia, aCGH, panele celowane NGS oraz WES stanowią złoty standard diagnostyczny. Ponownie chcę podkreślić, że dostęp do diagnostyki genetycznej w chorobach rzadkich zależy nie tylko od poszerzenia koszyka świadczeń gwarantowanych, ale także zabezpieczenia kadr do diagnostyki genetycznej, w tym zwiększenia liczby specjalistów genetyki klinicznej i laboratoryjnej genetyki medycznej oraz rozwoju nowej specjalizacji, jaką jest medyczna genetyka molekularna (dla mgr biologii, biotechnologii, genetyki i biomedycyny), a także utworzenia specjalizacji „pielęgniarka genetyczna” oraz nowego zawodu „doradca genetyczny w onkologii”.

Prof. Krystyna Chrzanowska, Krajowy Koordynator Orphanet Polska, lider ERN ITHACA, Konsultant wojewódzka mazowieckiego w dziedzinie genetyki klinicznej



Zaczęliśmy prace nad Planem dla Chorób Rzadkich w kwietniu 2020 r., kiedy wybuchła pandemia COVID-19. Trzymaliśmy się ściśle rekomendacji *European Union Committee of Experts on Rare Diseases* (EUCERD) z 2011 r. Ostateczną wersję Planu, po konsultacjach społecznych, została przekazana do Ministerstwa Zdrowia w lipcu 2021 roku. Plan został przyjęty Uchwałą Rady Ministrów i opublikowany Monitora Polskim 29 września 2021 roku. Niestety potem byliśmy rozczarowani, że przez ponad pół roku nic się nie działo do czasu powołania Rady ds. Chorób Rzadkich oraz dwóch innych rad: Rady ds. Rejestrów Chorób Rzadkich i Rady Naukowej Platformy Informacyjnej. Całemu zespołowi, który ciężko pracował nad przygotowaniem było przykro, że mimo naszych starań nie była możliwa dalsza praca nad wdrażaniem Planu zgodnie z ustalonym harmonogramem.

Chcę zwrócić uwagę na ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR), których kompetencje będą podstawą do zapewnienia wielospecjalistycznej i koordynowanej opieki nad pacjentami z określonymi chorobami / grupami chorób rzadkich oraz na kluczowe znaczenie poprawy diagnostyki, zarówno genetycznej, jak i niegenetycznej jako oręża umożliwiającego przyspieszenie ustalenia prawidłowej diagnozy u pacjenta.

Pisząc Plan ustaliliśmy podczas dyskusji w odpowiednich zespołach, że ośrodki eksperckie, które należą do Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN) będą mogły bez konkursu uzyskać nominację MZ jako krajowe Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR). Niestety nominacje zostały przekazane tylko pocztą elektroniczną, zbiorczo do instytucji, co nie było wystarczające do podjęcia pełnoprawnych działań tych ośrodków do dyrektorów instytucji. Planując zadania dla OECR opieraliśmy się na rekomendacjach EUCERD, ponieważ nasze przepisy muszą być spójne z tymi, które obowiązują Unii Europejskiej. Planowaliśmy, że następnym etapem będzie powołanie kolejnych krajowych OECR w drodze konkursów. W Polsce jest wiele ośrodków, które działają od wielu lat, mają kompetencje w diagnostyce i leczeniu określonych chorób / grup chorób rzadkich i powinny także móc otrzymać status ośrodka eksperckiego. Zasady przeprowadzania konkursów zostały opracowane, zgodnie ze standardami, ale nie została jeszcze opracowana baza informatyczna do naboru wniosków. Wszystkie powołane ośrodki będą siecią krajowych ośrodków eksperckich. Chodzi o to, żeby pacjent miał jak najbliżej do ośrodka, który zapewni mu odpowiednią opiekę. Są takie choroby, zwane *nano-rare*, kiedy znanych jest kilku pacjentów na świecie, ale należąc do sieciach europejskich (ERN) mamy dużą szansę, żeby nasi pacjenci mogli być włączeni do puli pacjentów europejskich albo ogólnopolskich,

co daje nadzieję na szybkie ustalenie etiopatogenezy i opracowanie potencjalnej terapii. Polska uczestniczy w wielu projektach europejskie, w tym m.in. Europejskim Wspólnym Programie na rzecz Chorób Rzadkich (EJP RD), który w przyszłym roku się kończy, ale przygotowany jest kolejny bardzo duży program, który będzie miał szerszy zakres i uwzględni najnowsze technologie medyczne i informatyczne.

W aspekcie opieki, pacjenci często muszą być przyjmowani do szpitala, żeby otrzymali właściwe leczenie. Jest już wiele leków, które pacjent może podać sobie w domu. Mając na uwadze dzieci zdajemy sobie sprawę, że większe bezpieczeństwo podania leku jest w ośrodku klinicznym, ale nie zawsze jest to konieczne. Natomiast pacjent dorosły, który ma ustaloną przewlekłą chorobę rzadką zdecydowanie może to zrobić w domu i normalnie funkcjonować i pracować.

Chcę podkreślić jeszcze temat diagnostyki, w której kluczowe są standardy i ustawa o testach, której nie możemy się doczekać od lat. W tej chwili rynek opanowują prywatne laboratoria, które nie zawsze działają zgodnie ze standardami, ale nie mamy narzędzi, aby to zmienić. Pacjenci (rodzice) nie mogą doczekać się badań w ośrodkach publicznych do prywatnych laboratoriów genetycznych. Niestety znamy wiele przykładów, w których nie do końca możemy mieć zaufanie do wyników wydawanych przez niektóre laboratoria. Pacjenci, nierzadko otrzymują nieprawidłowy wynik badania drogą korespondencyjną, bez możliwości bezpośredniego kontaktu z lekarzem. Jest to naganne, bo wywołuje duży stres. W takiej sytuacji poszukują poradni genetycznej w jednostce publicznej, aby zrozumieć co ten wynik oznacza i otrzymać poradę genetyczną. Wiele tych wyników wymaga sprawdzenia, bo np. zidentyfikowana zmiana nie koreluje z fenotypem pacjenta. Taki wynik należy zweryfikować inną metodą lub nawet ponownie zlecić badanie, co generuje dodatkowe koszty. Problemem jest też, że w poradniach genetycznych mamy zbyt mało lekarzy genetyków klinicznych, bo ich jest tylko około 140-150 w całej Polsce, z czego ok. 1/3, to są emeryci.

Prof. Jolanta Sykut-Cegielska, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii w Instytucie Matki i Dziecka, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej



Opiekuję się pacjentami z wrodzonymi wadami metabolizmu. Cała grupa tych chorób stanowi ok. 25% wszystkich chorób rzadkich (jest obecnie zidentyfikowanych ponad 1 tys. chorób metabolicznych). Myślę, że to, na co napotykają pacjenci z wrodzonymi wadami metabolizmu, ich rodziny, ale też klinicyści, jak w soczewce odzwierciedla różne problemy pacjentów z chorobami rzadkimi. W mojej opinii, sytuacja pacjentów z chorobami rzadkimi poprawi się, gdy zostaną powołane i należycie wyposażone i sfinansowane ośrodki referencyjne (OECR). W tych ośrodkach będzie zaprojektowana cała ścieżka diagnostyczno-terapeutyczna pacjenta, cały proces diagnostyczny, wdrożona terapia oraz rehabilitacja. Chcę na to zwrócić uwagę, bo identyfikowanie indywidualnych potrzeb pacjentów jest kluczowe. Ta sama choroba rzadka występuje w tak różnych postaciach klinicznych, że pacjenci z tym samym rozpoznaniem mogą mieć zupełnie różne potrzeby. Wrodzone wady metabolizmu ujawniają się najczęściej w wieku rozwojowym, ale nieraz dopiero u osób dorosłych. Bywa, że dzieci umierają z powodu danej choroby w wieku noworodkowym, a z tą samą chorobą dorośli mogą żyć i nawet nie

wiedzą, że są chorzy, bo mają mało objawów. Należy pamiętać o tej heterogenności manifestacji klinicznej rzadkich chorób metabolicznych.

W tej chwili coraz częściej mówi się o chorobach rzadkich, czemu sprzyja dostępność bardzo czułych metod diagnostycznych. Pozwalają one na wykrycie dyskretnych nawet odchyień w badaniach laboratoryjnych, ale to jeszcze nie oznacza, że można rozpoznać chorobę. Dlatego w kontekście definicji profilu pacjenta, powstaje pytanie „Who is the patient?”. Jeżeli wykonamy badania przesiewowe na zasadzie „wszystkich przesiewajmy na wszystko”, to niestety również wykryjemy tymi bardzo czułymi metodami osoby, specjalnie podkreślam „osoby”, nie pacjentów, które będą miały tylko pewną predyspozycję do niektórych chorób. Może będzie to pewien czynnik ryzyka wystąpienia objawów, ale na tym etapie, tzn. w momencie wysunięcia podejrzenia, nikt nie jest w stanie przewidzieć, jaki będzie przebieg choroby. Trzeba sobie zdawać sprawę, że przesiew noworodkowy rządzi się swoimi zasadami i są pewne klasyczne kryteria przesiewu. Na zlecenie WHO jeszcze w latach 60. Watson i Jungner opracowali 10 klasycznych kryteriów przesiewu noworodkowego. W nich jest między innymi mowa o tym, że musi być świadomość społeczna konsekwencji wczesnego wykrycia przedobjawowego. Kolejnym z ważnych warunków jest, że znamy terapię, która jest skuteczną terapię, że mamy możliwość zastosowania tego leczenia, czyli ono jest (lub będzie) zrefundowane i jest szansa, że pacjent z tego rzeczywiście skorzysta. Jeśli mówimy o chorobach lizosomalnych spichrzeniowych, to faktycznie w wielu z nich mamy terapie, które są obecnie refundowane w ramach programów lekowych. Jest jednak szereg chorób lizosomalnych, w których znane są terapie, a nadal nie ma możliwości ich refundacji. Trzeba zachować naprawdę daleko idącą ostrożność we włączaniu tych chorób do przesiewu noworodkowego. Z tego też powodu w Europie choroby lizosomalne nie są jeszcze identyfikowane w przesiewie noworodkowym, z wyjątkiem niektórych regionów we Włoszech. Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej w Instytucie Matki i Dziecka organizuje, nadzoruje i wykonuje badania przesiewowe noworodków w ramach ogólnopolskiego Programu Badań Przesiewowych Noworodków finansowanego przez Ministerstwo Zdrowia. Jako ośrodek koordynujący rozważamy wprowadzanie nowych chorób do tego programu. Do tej pory przeprowadzone zostało badanie pilotażowe w kierunku złożonego ciężkiego niedoboru odporności (SCID), w którym wykrywane są, nie tylko złożone niedobory, ale i te pojedyncze, pokrewne choroby. SCID w Europie jest w tej chwili w przesiewie noworodkowym tylko w niektórych krajach. Drugą chorobą, którą planujemy przedstawić Ministerstwu Zdrowia do włączenia do przesiewu, jest galaktozemia, która kiedyś już była uwzględniona w przesiewie w Polsce. Mam nadzieję, że to się uda jeszcze w tym roku. Chciałabym również sprostować stwierdzenie „że jeżeli jest program lekowy na daną chorobę, to nie ma powodu, żeby ona nie była, w przesiewie”. Myślę jednak, że powody są, między innymi takie, że musimy mieć pewność, że są ośrodki referencyjne, które na pewno się zajmą tymi pacjentami, zidentyfikowanymi w przesiewie. Do zadań takich ośrodków należeć powinno prowadzenie pacjentów; też tych z bardzo skąpoobjawową postacią kliniczną i ustalanie optymalnego momentu do włączenia leczenia. Bo nie w każdej chorobie leczenie powinno być włączone u noworodka. Np. w chorobie Fabry’ego, gdzie są trzy programy lekowe, są mocne dane naukowe, że pacjent korzysta z leczenia, jeżeli ma kilka lat (jest to chłopiec, bo choroba jest sprzężona z chromosomem X). Muszą funkcjonować dobre ośrodki referencyjne przygotowane na sprawowanie długoterminowej opieki nad pacjentami. A słyszymy (i sami tego doświadczamy), że są sytuacje, gdzie jest program lekowy, natomiast pacjent szuka ośrodka. Rozszerzając program badań przesiewowych nie można doprowadzić do takich sytuacji, bo to również z przyczyn etycznych jest niewskazane.

Pojawia się obecnie potrzeba, wyrażana przez pacjentów i opiekunów, przełożenia akcentu z opieki szpitalnej na opiekę domową. To bardzo istotne, żeby pacjent mógł otrzymać lek w warunkach domowych. Dobrym przykładem możliwości stosowania dożylnych infuzji w domu pacjenta są choroby Fabry'ego i Gauchera. Z drugiej strony, na pewno w pediatrii należy ukierunkowywać się na opiekę ambulatoryjną, bo dysponując aktualnymi opcjami terapeutycznymi, coraz rzadziej jest konieczność hospitalizacji. Ale w niektórych chorobach rzadkich, a tutaj myślę o chorobach mi szczególnie bliskich, czyli metabolicznych chorobach genetycznie uwarunkowanych, czasami hospitalizacje są niezbędne. Mówimy wtedy o tak zwanych przewencyjnych hospitalizacjach. Pacjenta trzeba położyć w szpitalu, żeby zastosować na przykład dożylną wlew kroplową ze stężoną glukozą. W przypadku chorób, w których znane jest od dawna leczenie, w tym spichrzeniowych chorobach lizosomalnych, typu choroba Fabry'ego, choroba Pompe'go, czy choroba Gauchera, leczenie wymaga infuzji dożylnych, albo podawanych w interwałach cotygodniowych, albo dwutygodniowych (zależnie od choroby). To są wlewy najczęściej kilkugodzinne, rzeczywiście bardzo obciążające dla pacjenta i jego rodziny. W sytuacji już znanych chorób i znanej tolerancji takiego leczenia dla danego pacjenta, wydaje się bardzo zasadne, żeby była możliwość leczenia w warunkach domowych, czyli tzw. *home therapy*. Taka strategia w wielu krajach jest już obecnie standardem. Nie powinna ona być obowiązkowa w każdym przypadku, ale jako opcja dostępna, bo często pacjent czuje się bardziej bezpieczny, jeśli przychodzi do szpitala i tam lekarz zbada go przed infuzją, a cały przebieg podania leku jest monitorowany w warunkach szpitalnych. Dla tych, którzy chcą mieć taką możliwość leczenia domowego, to powinno ono być dostępne, ale trzeba wcześniej opracować i przestrzegać plan zarządzania ryzykiem. Bo ryzyko zdarzeń niepożądanych na pewno jest. Dotychczas opublikowane badania wskazują jednak na to, że mniej jest działań niepożądanych przy leczeniu domowym, niż leczeniu szpitalnym. Konieczne jest na pewno przeszkolenie personelu, który będzie podawał terapie w warunkach domowych.

Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii UCK WUM, członkini Rady Centrum Doskonałości Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych oraz Kierownik Ośrodka Euro-NMD - referencyjnego Ośrodka Chorób Rzadkich Nerwowomięśniowych ERN, Zastępca Przewodniczącego Rady Chorób Rzadkich



Nad Planem dla Chorób Rzadkich pracowaliśmy w gronie, w którym byli przedstawiciele organizacji pacjentów, lekarze klinicyści, lekarze genetycy zajmujący się diagnostyką, diagności, jak również przedstawiciele najważniejszych interesariuszy, którzy odpowiadają za organizację opieki zdrowotnej w naszym kraju. I tak naprawdę to, co wypracowaliśmy, jako Plan dla Chorób Rzadkich wprowadzaliśmy nie przez trzy lata tylko półtora roku, bo prace Rady ds. Chorób Rzadkich zaczęły się w połowie 2022 r. Trochę żałuję, że nie dano nam szansy na płynne przejście dalej. Wypracowaliśmy konsensus, czyli pewne spojrzenie na to, w których kierunkach nasz system ochrony zdrowia powinien pójść w zakresie chorób rzadkich. Chcieliśmy możliwie jak najszybciej usprawnić ścieżkę pacjentów oraz umożliwić im dobrą opiekę zdrowotną. Oczywiście, choroby rzadkie nie pojawiły się na świecie w 2020 r., a pacjenci są z nami od bardzo, bardzo dawna. W związku z tym nikt z nas nie proponuje rozwiązań z własnego

punktu widzenia, ale proponujemy rozwiązania, które zostały wypracowane w trakcie bardzo długich i złożonych dyskusji i oparte są na wieloletnim doświadczeniu ekspertów działających w wielu bardzo różnych obszarach. Założenia Planu mają być na tyle szeroką ramą, żeby zmieściły się w nich potrzeby wszystkich grup pacjentów z chorobami rzadkimi, ale na tyle, jak sądzę precyzyjną, żeby było to możliwe do zaakceptowania z punktu widzenia całego systemu ochrony zdrowia w Polsce.

Chciałabym się teraz skoncentrować na kwestii, która moim zdaniem jest kluczowa, a mianowicie dostępie do diagnostyki i terapii przez pryzmat ośrodków eksperckich. Na pewno wspólna ocena HTA leków sierocych w Unii Europejskiej przyspieszy dostęp refundacyjny do terapii lekowych w chorobach rzadkich. Natomiast zdajemy sobie sprawę, żeby kogoś leczyć danym lekiem, trzeba wiedzieć, na jaką chorobę jest choruje nasz pacjent. Choroby rzadkie dotyczą ludzi w pełnym przekroju wieku. Droga do sukcesu diagnostyki i terapii to nie jest droga, która zaczyna się w momencie rejestracji przełomowego leku. Wszyscy chętnie przywołujemy SMA, jako model sukcesu, który w krótkim czasie wydarzył się dla wszystkich naszych pacjentów od dzieci przedobjawowych, po osoby dorosłe. Od 2010 r. prowadzimy w ramach międzynarodowego projektu rejestr chorych na SMA. Próbowaliśmy na miarę naszych możliwości, promować standard leczenia objawowego - opieki wielodyscyplinarnej, ale o farmakoterapii nikomu się wówczas nie śniło. I w momencie, kiedy pojawiła się terapia, myśmy dobrze wiedzieli, jakie jest spektrum wiekowe pacjentów, a nawet w których rejonach Polski mieszkają. Wiedzieliśmy, że to nie tylko maleńkie dzieci, jak się wydawało w wielu krajach europejskich, gdzie rejestrów nie było. Byliśmy w stanie bardzo szybko ruszyć do przodu, wiedząc ile powinno być ośrodków leczących. Wiedzieliśmy, że nie mogą to być tylko ośrodki pediatryczne, ale również ośrodki dla dorosłych. Pojawiła się również gotowość do wprowadzenia przesiewu noworodkowego, który jest realizowany w Polsce rzeczywiście arcy mistrzowsko, obejmuje obecnie trzydzieści chorób rzadkich. Ich rozpoznanie oznacza konieczność jak najszybszego leczenia, i taki system został w naszym kraju zbudowany. To jest rzeczywiście wzorcowy model. Wiemy również, że opóźnienie diagnostyki kosztuje. To zarówno koszty medyczne, związane z postępem choroby u pacjenta lub członków jego rodziny, ale także koszty zbędnej, czasem chybionej diagnostyki u chorego, którego udziałem jest tzw. „odyseja diagnostyczna”. To opóźnienie rozpoznania i leczenia powoduje także wymierne koszty – finansowe – dla systemu ochrony zdrowia. W związku z tym, zgodnie z zapisami Planu, postulujemy jak najszybsze ułatwienie dostępu dla ośrodków eksperckich, do badań genetycznych w chorobach nieonkologicznych jako badań, które możemy do tych jednorodnych grup pacjentów (JGP) doliczyć, to jest rzecz absolutnie kluczowa. Wtedy nasz pacjent nie będzie musiał ustawiać się od nowa w kolejce do poradni genetycznej, uzyska wynik i rozpoznanie znacznie szybciej łącznie z kompetentną informacją, na czym będzie polegać dalsze leczenie czy opieka medyczna.

Kolejna sprawa, która wydaje mi się absolutnie kluczowa, to sprawa finansowania ośrodków eksperckich. Rozliczenia oparte na JGP uśredniają koszty hospitalizacji na poziomie systemu. Oznacza to, że ośrodki zajmujące się bardziej skomplikowanymi diagnostycznie pacjentami są w znacznie trudniejszej sytuacji finansowej. Ekonomia i rachunek zysków i strat w kategorii funkcjonowania wszystkich szpitali w Polsce ma w tej chwili bardzo duże znaczenie. Jeżeli poprzez to, że diagnozujemy i leczymy najtrudniejszych pacjentów jesteśmy tymi „deficytowymi”, to dyrektorzy naszych szpitali dostrzegają to, jest nam znacznie trudniej rozwijać, również np. zwiększać zatrudnienie, aby móc zwiększyć liczbę chorych którym niesiemy pomoc. Nowoczesna medycyna jest medycyną kosztowną, ale właściwa alokacja środków pozwoli na oszczędności w systemie, ale przede wszystkim,

a o to właśnie nam chodzi, ułatwi pacjentom z chorobami rzadkimi funkcjonowanie w naszym systemie opieki zdrowotnej. Chcemy, aby decydenci i płatnik rozumieli nasze argumenty w kontekście funkcjonowania OECR.

Cieszymy się ogromnie z każdej nowej rejestracji leku, z każdej nowej terapii w chorobach rzadkich. Chcielibyśmy, żeby ten proces był jeszcze szybszy. Dlaczego część ośrodków nie przystępuje do programów lekowych? Z co najmniej dwóch powodów. Jeden powód jest taki, że wycena obsługi programów lekowych jest często na poziomie - szacujemy 40-50% realnie ponoszonych kosztów. Prowadzenie programu lekowego wiąże się z dużą ilością obowiązków administracyjnych, spadających w praktyce na barki lekarzy, pochłaniając czas, którego tak bardzo potrzebują nasi pacjenci. Każdy papier, który trzeba napisać oddala pacjenta od sukcesu, a czasem zniechęca ośrodek, żeby włączyć się w realizację programu. Potrzebujemy także faktycznej referencyjności ośrodków eksperckich w chorobach rzadkich. Ośrodki na kilku stopniach połączonej z określoną wyceną, współpracujące w formie sieci z oddziałami czy poradniami będącymi blisko pacjenta, tak żeby chory mógł korzystać, wtedy kiedy to możliwe, z opieki blisko domu, a nie zawsze pokonywał np. 150 km. Jeśli będzie prawdziwą referencyjność, my będziemy w stanie tak, jak to również jest zaznaczone w Planie, zbudować sieć ośrodków współpracujących. Nie oczekując, że chory z rozpoznaną chorobą rzadką przez całe życie będzie podróżował do jednego – dwóch ośrodków w Polsce. Niech one służą nowo rozpoznawanym pacjentom, leczą tych najczęściej chorujących, opracowują standardy i wspierają inne ośrodki.

Wiemy, że rozważane są różne mechanizmy finansowania ośrodków eksperckich, jednym z nich poprawa wyceny osobodnia. Oczywiście osobodzień w naszych placówkach kosztuje znacznie więcej, natomiast nam zależy na tym, żeby nasze placówki były w stanie zbilansować to, co robimy, hospitalizując pacjentów z chorobami rzadkimi, ale żeby były to pobyty nie dłuższe niż jest to niezbędne z punktu widzenia pacjenta. Nie powinno być pokusy przetrzymywania pacjenta po to, żeby on „osobodniem zapracował” na swoją diagnostykę. Dla naszych zespołów wyzwaniem jest, jak to wszystko robić bardzo dobrze jakościowo i ale też bardzo szybko, bo tylko to poprawi dostęp pacjentów świadczeń. Osobodzień jest na pewno dobrym rozwiązaniem w sytuacjach, kiedy pacjent z jakiegoś powodu jest hospitalizowany dłużej niż to, co ma bilansować się w ramach jednorodnych grupy pacjentów, ale nie kwalifikuje się jeszcze do rozliczenia indywidualnego. Pamiętajmy także, że większość chorych na choroby rzadkie wymaga opieki wielodyscyplinarnej, która jest kosztowna.

Miastenia, to jedna z chorób nerwowo mięśniowych, która leży od wielu dekad w obszarach działania ośrodka klinicznego, w którym na co dzień pracuję. Miastenia jest chorobą nabytą, o podłożu autoimmunizacyjnym. Mamy pacjentów w każdym wieku. Najmłodszy pacjent, zachorował mając ok. 5 miesięcy. Najstarsza pacjentka zachorowała mając 99 lat. Rozpoznanie miastenii w ok. 10% dotyczy dzieci. W pierwszej połowie życia, tj. do 50 r.ż. - częściej zaczynają chorować kobiety, natomiast po 50 r.ż. częściej chorują mężczyźni. Ogólnie mówiąc, jest to jedna z najczęstszych chorób rzadkich. Mamy dane, które wskazują, że pacjentów z miastenią, którzy aktualnie wymagają jakiejś formy leczenia farmakologicznego, jest w Polsce około 9 tys. Mówię w tej chwili jakiejś formy, ponieważ rokowanie w tej chorobie przewlekłej jest zróżnicowane. Dzięki obecnemu leczeniu ok. 30-50% chorych osiąga stan remisji, a więc nie wymaga leczenia i nie ma objawów choroby. U pozostałych 50% chorych, choroba przebiega przewlekłe, również z okresami stanów bezpośredniego zagrożenia życia, czyli ostrej niewydolności oddechowej, która może sprawić, że pacjent wymaga nawet

respiratoroterapii. Generalnie istotą choroby jest to, że mięśnie są słabe, a ich osłabienie narasta w czasie wysiłku, czy wykonywania jakiejś czynności. Nazywamy to zjawisko męczliwością mięśni. Objawami miastonii mogą być: podwójne widzenie, opadanie powiek, zaburzenia mowy, gryzienia czy połykania. Występuje również osłabienie mięśni kończyn górnych i dolnych. Jedną skrajnością, to pacjenci z objawami tylko ocznymi, nie zagrażającymi życiu, ale bardzo utrudniającymi funkcjonowanie pacjenta, utrudniające pracę czy naukę. Występuje duża gama objawów uogólnionych, takich jak problemy z mówieniem, gryzieniem, połykaniem, a czasami nawet bardzo podstawową samoobsługą. Duża zmienność choroby sprawia, że czasami ktoś w jeden dzień funkcjonuje prawie normalnie, by drugiego dnia pozostać w łóżku. Ta duża zmienność czasem przyczynia się też do pewnej społecznej stygmatyzacji lub braku zrozumienia.

Na szczęście, w ciągu ostatnich trzech lat zostały zarejestrowane w Unii Europejskiej cztery nowe i przełomowe terapie. Są to efgartigimod, rawulizumab, zilukoplan i rozanoliksyzumab. Z pewnością to są terapie, które mogą wielu naszym pacjentom poprawić funkcjonowanie. Te terapie uchronią ich przed koniecznością hospitalizacji z powodu groźnego nasilenia objawów. Pozwolą także u wielu chorych, którzy przyjmują przewlekłe wysokie dawki leków doustnych immunosupresyjnych, na ograniczenie niektórych działań niepożądanych tych starych terapii. Nowe leki mają mechanizm lepiej dostosowany do tego, co powoduje choroba, zaczynają działać bardzo szybko, nawet w czasie godzin od podania, co też jest ważne. Część starych leków doustnych „rozpędza się” bardzo powoli, osiągając skuteczność dopiero po 6-12 miesiącach stosowania. Wyobraźmy sobie ciężko chorego człowieka, który patrzy, jak spadają kartki z kalendarza i czeka na tę nadchodzącą bardzo powoli poprawę. Ten obszar niezaspokojonych potrzeb pacjentów z miastenią jest bardzo duży. To, co mnie również bardzo cieszy, to możliwość stosowania nowych terapii u pacjentów pediatrycznych, którzy są zwykle grupą trochę zaniedbaną w kategoriach dostępności rejestracyjnej terapii chorób rzadkich. Jest to jedna z pierwszych sytuacji, kiedy wkrótce po pierwszych dobrych wynikach dotyczących skuteczności i bezpieczeństwa tych terapii u pacjentów dorosłych, ruszają również badania kliniczne w populacji pediatrycznej, które mam nadzieję też pozwolą nam sięgać po te leki w nieodległej przyszłości u dzieci. Cztery nowe terapie należą do dwóch grup leków. Są to inhibitory składowej C5 dopełniacza i leki, które moderują, hamują odpowiedni receptor dla immunoglobulin. Skomplikowane słowa o lekach, które po prostu mają bardzo dobrą skuteczność, bardzo dobre wyniki badań klinicznych i bardzo chcielibyśmy, żeby ten moment rejestracji był bardzo bliski momentu refundacji. Mam nadzieję, że producenci sprostają zadaniu i zawnioskują o refundację publiczną tych terapii, aby były one dostępne refundacyjnie dla chorych na miastenię w Polsce.

Prof. Katarzyna Kotulska-Józwiak, Kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii Instytutu Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie

W pełni popieram postulaty, które zostały przedstawione przez naszych ekspertów i przez przedstawicieli Rzecznika Praw Dziecka, Praw Obywatelskich i Rzecznika Praw Pacjenta. Musimy dynamicznie poprawiać opiekę nad małymi pacjentami z chorobami rzadkimi, ale wymaga to nie tylko stałej poprawy dostępu do nowych i innowacyjnych terapii, ale także zmian systemowych. Z perspektywy ośrodka,



który funkcjonuje w ramach europejskich sieci referencyjnych (ERN), czyli tego, który będzie niejako automatycznie uznany za ośrodek ekspercki w Polsce, wydaje mi się, że obecnie najistotniejszą zmianą systemową, która jest potrzebna, to wprowadzenie systemu referencyjności. W tej ośrodki eksperckie funkcjonują na dokładnie tych samych zasadach, jak ośrodki, które są blisko pacjenta i powinny zajmować się podstawową diagnostyką i leczeniem. Mamy takie samo finansowanie, ale również te same ścieżki pacjentów. Na przykład bezspornie ekspercki ośrodek, jakim jest Klinika Kardiologii w Centrum Zdrowia Dziecka otrzymuje skierowania do przyjęcia zarówno dzieci z bardzo ciężkimi wadami serca, czy genetycznie uwarunkowanymi zaburzeniami rytmu, którymi nikt inny nie może się zająć, jak i przygodnymi szmerami serca, które powinien prowadzić ośrodek bliżej pacjenta. Mało tego – pacjenci z tymi tak różnymi problemami oczekują często w tej samej kolejce. Na pewno znakomita większość pacjentów z tej drugiej grupy mogłaby być diagnozowana i leczona blisko swojego miejsca zamieszkania. Dotykamy tu dwóch problemów. Jeden jest organizacyjny, a drugi, który wydaje mi się bardzo istotny, dotyczy niskiego zaufania do systemu opieki zdrowotnej w Polsce. To zapewne ma wiele przyczyn, ale skutkuje poszukiwaniem przez pacjentów ośrodków w ich rozumieniu lepszych i bezpieczniejszych na własną rękę, czasem poza systemem. Często jeżeli jakiś ośrodek jest uznany za ekspercki, to wydaje się pacjentom bardziej wiarygodny również w tych najprostszych sprawach, w których można byłoby skorzystać z opieki na miejscu. I to wydaje mi się ogromnym wyzwaniem. Druga kwestia, która także wydaje mi się bardzo istotna, jeżeli chodzi o referencyjność to budowanie jej w sposób bardzo konsekwentny. Musimy jasno określić, jak ma wyglądać ścieżka pacjenta, zarówno tego, który jest zdiagnozowany, jak i tego, którego choroba jest już rozpoznana. W Planie dla Chorób Rzadkich połączono kwestie dotyczące diagnostyki w kierunku jeszcze nieznannej choroby rzadkiej z diagnostyką tych pacjentów, których rozpoznanie jest ustalone i którzy powinni zostać objęci opieką koordynowaną. Wydaje mi się, że te dwie ścieżki powinny być jasno i oddzielnie określone. Warto skorzystać z doświadczeń innych krajów w tym zakresie. W wielu państwach europejskich systemy referencyjności ośrodków działają, obejmując zarówno sieci krajowe, jak i międzynarodowe, a także drogi dotyczące pacjentów niezdiagnozowanych i tych z rozpoznaniem choroby rzadkiej.

Centrum Zdrowia Dziecka uczestniczy w siedmiu Europejskich Sieciach Referencyjnych, w tym w sieci EPICARE, poświęconej rzadkim i złożonym padaczkom. Padaczka jest najczęstszą, przewlekłą chorobą układu nerwowego. Dotyka nawet 1% populacji. Około 60% pacjentów z padaczką zaczyna chorować w wieku dziecięcym. Te padaczki, które rozpoczynają się we wczesnym dzieciństwie, są często ciężkie i wiążą się niestety z niekorzystnym wpływem na rozwój dziecka. Ten niekorzystny wpływ może wyrażać się rozwojem niepełnosprawności intelektualnej, ale także zaburzeniami zachowania i innymi rodzajami niepełnosprawności. Takie objawy są osiowe objawy encefalopatii padaczkowych i padaczkowo-rozwojowych, rzadkich zespołów padaczkowych wieku dziecięcego. Do niedawna były to schorzenia, w których możliwości terapeutyczne były bardzo ograniczone, często do terapii paliatywnych jedynie. W ostatnich latach jednak w tym zakresie mamy do czynienia z poprawą dostępności do leczenia. Rejestrowane są nowe leki i zmienia się także dostęp do terapii refundowanych w Polsce. Niestety pomimo tego, że tych leków jest trochę więcej, to wciąż około 1/3 pacjentów pozostaje lekooporna, czyli niedostatecznie reaguje na dostępne leki. Najpilniejsze wyzwaniem stanowią te padaczki, w których mamy możliwość terapii bardzo wysoko specjalistycznych, ale dostępność do nich jest wciąż niewielka. To dotyczy na przykład leczenia operacyjnego, wymagającego niejednokrotnie bardzo zaawansowanych technik diagnostycznych w celu właściwej kwalifikacji pacjenta do zabiegu. Niestety, w Polsce systemu leczenia operacyjnego padaczki ciągle nie

ma, a warto go wprowadzić. Drugą bardzo istotną kwestią jest dostęp do odpowiedniej diagnostyki obejmującej badania molekularne genetyczne, diagnostykę elektrofizjologiczną na odpowiednim poziomie jakości i wreszcie kompleksową diagnostykę przedoperacyjną. Dostęp do diagnostyki molekularnej jest znacznie ograniczony z przyczyn ekonomicznych. Na przykład, jeśli pacjent jest hospitalizowany z powodu ciężkiego zespołu padaczkowego, to koszty diagnostyki genetycznej powinny być ujęte w wycenie hospitalizacji. Nie ma jednak takiej możliwości, żeby to rozliczyć w ramach NFZ. Należy podkreślić, że istnieją sytuacje w których możliwość leczenia zależy od diagnozy genetycznej, kluczową kwestią jest więc dostępność do szybkiej, czasami ultraszybkiej diagnostyki genetycznej, to znaczy w ciągu kilku dni, a nie w ciągu na przykład trzech lat. Trzecią kwestią są programy lekowe, które wprowadzane są dla pacjentów z padaczką. Coraz częściej rejestrowane są leki dedykowane padaczkom rzadkim i złożonym, w tym encefalopatiom padaczkowym. Od 1 stycznia 2024 r. w Polsce preparat kannabidiol jest refundowany w ramach dwóch programów lekowych. Jeden dotyczy dwóch encefalopatii padaczkowo-rozwojowych, czyli zespołu Dravet i zespołu Lennox-Gastauta. Drugi program lekowy dotyczy pacjentów ze złożoną padaczką związaną ze stwardnieniem guzowatym. Pacjenci jednak jeszcze do programów nie są włączani z uwagi na trwające procedury kontraktowania w NFZ. Oczekujemy niecierpliwie na refundację fenfluraminy, leku o udowodnionej skuteczności w zespole Dravet. Jest to rzadki zespół padaczkowy, wiążący się z niekorzystnym rokowaniem w nieleczonym, naturalnym przebiegu. Badania kliniczne wykazały, że fenfluramina dodana do standardowego leczenia przeciwpadaczkowego nie tylko redukuje liczbę napadów padaczkowych, ale także znacząco zmniejsza ryzyko śmierci w zespole Dravet.

Prof. Konrad Rejdak, Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego

Jako neurologi, spotykamy pacjentów z padaczką, którzy często nie są do końca zdiagnozowani, a osiągnęli wiek dorosły. Postawienie szybkiej diagnozy w rzadkim zespole padaczkowym, to jest niezwykle wyzwanie, jeśli chodzi o diagnostykę tych pacjentów. Mam na myśli ciężkie zespoły lekooporne padaczkowe. Pacjenci z tymi zespołami, z racji pewnych niedoborów diagnostycznych pozostają tylko z ogólną diagnozą padaczki.

A obowiązuje nas obecnie rozpoznanie zespołów, takich jak zespół Dravet, czy zespół Lennox-Gastauta. W przypadku zespołu Dravet uzupełnienie diagnostyki genetycznej będzie nieodzowne. Mamy pod opieką szereg pacjentów, którzy dopiero w wieku dorosłym manifestują pierwsze objawy miastonii gravis, która jest najczęstszą chorobą rzadką. Miastenia, ma dwumodalny rozkład zachorowań. Dotyczy dzieci i młodzieży, ale też obecnie bardzo często rozpoznajemy tą chorobę u osób po sześćdziesiątym roku życia. Miastenia stwarza wyzwanie, jeśli chodzi o organizację modelu opieki i dostępu do nowych programów leczenia. Na szczęście dokonał się w tym zakresie ogromny postęp. Zarejestrowano aż cztery nowe terapie, czyli efgartigimod, rawulizumab, zilukoplan i rozanolixyzumab, na których refundację publiczną oczekujemy.



*Prof. Piotr Kuna, Kierownik II Katedry Chorób
Wewnętrznych Wydziału Lekarskiego Uniwersytetu
Medycznego w Łodzi i Kliniki Chorób Wewnętrznych, Astmy
i Alergii w Uniwersyteckim Szpitalu Klinicznym im. N.
Barlickiego w Łodzi*



Chciałbym dzisiaj powiedzieć o chorych cierpiących na dwie rzadkie choroby eozynofilowe - eozynofilowa ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń (EGPA) i zespół hipereozynofilowy (HES). Są to ciężkie choroby rzadkie, które dotyczą osoby młode, w przedziale wieku od 30 do 40 lat. Pacjenci z zespołem hipereozynofilowym, to grupa pacjentów, która ma wysoką eozynofilię we krwi obwodowej (powyżej 1 500 komórek na mikrolitr w dwóch kolejnych badaniach) oraz objawy narządowe. Objawy narządowe mogą dotyczyć wielu narządów, przede wszystkim dróg oddechowych, płuc, skóry, naczyń, serca, nerek, czy obwodowego układu nerwowego. Objawy wynikają z uwalniania ziarnistych toksyczności przez eozynofile, uszkodzenia tych narządów, napływu innych komórek, włóknienia, zatorowości oraz zakrzepów. Zespół hipereozynofilowy, jeżeli nie jest odpowiednio wcześniej rozpoznany, to ryzyko zgonu chorych w takich wypadkach wynosi od 30 do 50% w ciągu 3 lat od rozpoznania choroby. W tej chwili te wyniki się poprawiają, dzięki temu, że potrafimy tę chorobę lepiej rozpoznawać i skutecznie leczyć. We Francji, w Stanach Zjednoczonych, Niemczech i Danii zastosowano terapie przy pomocy nowo zarejestrowanych leków do leczenia tych chorób. Liczba tych chorych nie jest duża. W skali Polski, to grupa ok. tysiąca pacjentów, może nawet mniej. Rozpoznanie i różnicowanie zespołu hipereozynofilowego (HES) jest bardzo trudne, wymaga dużej wiedzy specjalistycznej, obserwacji pacjenta i wykonania całego panelu badań diagnostycznych, łącznie z badaniami genetycznymi. Odróżnienie eozynofilowej ziarniniakowatości z zapaleniem naczyń (EGPA) i zespołu hipereozynofilowego (HES) jest niemożliwe, dlatego obejmujemy te choroby wspólnym paradygmatem leczenia. Podstawą leczenia tych chorych najczęściej są sterydy systemowe. Z tą terapią mamy problem, bo w ostatnich latach ukazało się kilka bardzo ważnych publikacji w wiodących czasopismach, takich jak British Medical Journal, czy Lancet. Stwierdzono, że nawet podawanie przez tydzień niewielkiej dawki sterydów, takich jak prednizolon, zwiększa w ciągu roku ryzyko rozwoju sepsy u tych pacjentów, w porównaniu z pacjentami, którzy chorują na te same choroby, ale nie dostali sterydów – czterokrotnie, ryzyko choroby zatorowo-zakrzepowej prawie czterokrotnie, ryzyko patologicznych złamań - prawie trzykrotnie. Duże populacyjne badania w Danii i Szwecji pokazały, że pacjent, który przyjął chociaż jedną dawkę sterydów może mieć skrócone życie od trzech do pięciu lat. Oczywiście nie wiążemy tego, z sytuacją kiedy pacjent w szpitalnym oddziale ratunkowym, czy doraźnej pomocy otrzyma steryd w sytuacji ratującej życie. Chodzi o to, że sterydy podawane na banalne schorzenia, jak chociażby zmiany skórne, mogą prowadzić do tego, że pacjent pięć miesięcy później będzie miał infekcję wirusową, dostanie sepsy i umrze. Nasza klinika od wielu lat zajmuje się tymi pacjentami i mamy swoje rzeczywiste doświadczenia. Pacjenci przywożeni przez rodziny, niepełnosprawni, wymagający kompleksowej opieki po zastosowaniu nowoczesnego leczenia, sprowadzonego w ramach RDTL, wstają i stają się samodzielni. Mało tego, zaczynają po kilku latach myśleć nawet o powrocie do pracy. To jest naprawdę przełom terapeutyczny. Dlatego wnioskujemy o to do Ministra Zdrowia, żeby dla tych pacjentów umożliwić stosowanie nowoczesnego leczenia biologicznego, zamiast sterydów od samego początku choroby. Chcemy naszych nielicznych pacjentów z rzadkimi chorobami eozynofilowymi – leczyć skutecznie i bezpiecznie jak najwcześniej. Pragniemy również mieć możliwość przełączania tego leczenia, w zależności od tego, jak się choroby będą

rozwijały i w którym kierunku będą kierowały się objawy kliniczne. Czy będą rozwijały się bardziej w kierunku idiopatycznego zespołu hipereozynofilowego, czy bardziej w kierunku eozynofilowej ziarniniakowatości z zapaleniem naczyń. Wniosek o refundację tych terapii w ramach programu lekowego został złożony. Grupa chorych nie jest duża, natomiast to leczenie może zmienić ich życie i ich rokowanie, a przede wszystkim wydłużyć życie chorych w sprawności.

***Ksiądz Władysław Duda, Dyrektor
Archidiecezjalnego Zespołu Domowej Opieki
Paliatywnej***

Myślę, że dzisiaj, w ósmą rocznicę, warto przypomnieć apel Rady Papieskiej z 2016 r. o solidarność z osobami chorującymi na choroby rzadkie. Właściwie wszyscy jesteśmy zgodni, że potrzebna jest współpraca. Wszyscy są gotowi zrobić coś dobrego w całym procesie poprawy diagnostyki, leczenia i rehabilitacji chorób rzadkich w Polsce. Z ust Pani Profesor Anny Kostery-Pruszczyk padło zdanie: „w pewnym momencie każdy papier, który należy napisać, oddala pacjenta od sukcesu”. To jest fantastyczne zdanie. Myślę, że my nieustannie gubimy pacjenta w tej papierologii, albo faktycznej, albo mentalnej. Pacjent nie może się przebić przez administrację i kolejki. I to jest problem. Watykan, w tym szczególnie Papież Franciszek podejmują liczne działania w zakresie solidarności z chorymi. Inicjatywa tej konferencji, to była inicjatywa papieża Franciszka. On wysłał swojego przedstawiciela Rady ds. Służby Zdrowia i Chorych na dziewiąty Światowy Dzień Chorób Rzadkich. To był dzień 29 lutego 2016 r. Na tych obradach Arcybiskup Zimowski, zainteresował się bardzo tematem chorób rzadkich i poddał Papieżowi myśl, żeby stworzyć tę konferencję. Ta konferencja odbyła się dokładnie 8 listopada 2016 roku w Watykanie. Dokładnie to była konferencja o chorobach rzadkich i zaniedbanych. Nastąpiło zwrócenie uwagi, przede wszystkim świata chrześcijan, ale również całego świata na problem chorób rzadkich. Jeżeli Papież taką konferencję organizuje, to znaczy, że jest to zwrócenie uwagi na bardzo trudny problem, który istnieje w wielu krajach.



***Prof. Zbigniew Żuber, Prezes elekt Polskiego
Towarzystwa Reumatologicznego, Kierownik
Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii im. A. Frycza
Modrzewskiego***

Dzisiaj rozmawiamy o chorobach rzadkich. W wielu jednostkach chorobowych co roku przybywa nowych terapii i mogę powiedzieć z całą odpowiedzialnością, że idziemy w dobrym kierunku. Tak, jak cała Europa i cywilizowany świat zwiększamy ich dostępność dla pacjentów. Problemem u nas jest jednak dostęp refundacyjny do szybkiej diagnostyki, w tym diagnostyki genetycznej. Dzięki niej wykrywalność chorób rzadkich i ultra rzadkich może być większa. W ramach diagnostyki, potrzebne jest również rozszerzenie programu screeningu noworodkowego o nowe jednostki chorobowe. To fantastyczna idea, czego świetnym przykładem jest diagnostyka i leczenie SMA. Plan screeningu, który był rozłożony na lata, został przyspieszony i mamy znakomite tego efekty. Potrzebne są szkolenia lekarzy, ale i normalna, codzienna praca z dostępnością do nowoczesnych diagnostycznych algorytmów postępowania, być może też rozwiązań z zakresu sztucznej inteligencji. Jest też problem z dobrym stosowaniem tych terapii, które mamy. Chodzi o dostępność pacjentów do ośrodków referencyjnych, które mogą zaoferować im lepszą opiekę



i wykorzystanie najnowszych terapii. Takim przykładem jest choroba Wilsona, w której pomimo, że nowe terapie są dostępne, to nie są one do końca wykorzystywane. Jako pediatra i reumatolog chciałbym przypomnieć, że nawet najczęstsza artropatia wieku dziecięcego, czyli młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów (MIZS) jest jednostką chorobową, gdzie mamy częstość nowych zachorowań na poziomie 1 na 10 tys. populacji w wieku rozwojowym, czyli spełniająca kryteria choroby rzadkiej.

Aktualnym problemem dla klinicystów i pacjentów z wrodzonym obrzękiem naczyńioruchowym (HAE) jest zbyt duża restrykcyjność programu lekowego. Program lekowy pt. B.122. Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczyńioruchowego o ciężkim przebiegu (ICD-10: D 84.1) dotyczy chorych o ciężkim przebiegu tej choroby. Zgodnie z zapisami programu lekowego, pacjent, aby być włączony do programu musi spełniać następujące kryteria: 1) Rozpoznany dziedziczny obrzęk naczyńioruchowy (HAE) typu I lub typu II; 2) Wiek od 12 roku życia; 3) Udokumentowane, częste występowanie ciężkich ataków obrzęku naczyńioruchowego - minimum 12 ataków (brzuch, krtań, gardło) z udokumentowanym użyciem leku ratunkowego w ciągu ostatnich 6 miesięcy. Czyli, co najmniej 2 ataki w ciągu miesiąca, gdzie mamy do czynienia z atakami zagrażającymi życiu, czyli obrzęk krtani, obrzęk gardła, albo ciężkie ataki brzuszne. I teraz wracamy do statystyk. Dziedziczny obrzęk naczyńioruchowy (HAE) to choroba, której częstość jest mniej więcej 1 na 50 tys. urodzeń, czyli ewidentnie choroba ultraradka. Obecnie mamy ok. 750 zdiagnozowanych pacjentów w całej Polsce, ale zakwalifikowanych do programu lekowego B.122 i w nim leczonych jest dokładnie 59 pacjentów. Było 60 pacjentów, ale ze względu na to, że ciąża jest przeciwwskazaniem do leczenia lanadelumabem pacjentka prawdopodobnie będzie leczona innym lekiem poza programem lekowym. Środowisko klinicystów i pacjentów postuluje, aby leczenie w programie lekowym B.122 udostępnić pacjentom z dziedzicznym obrzękiem naczyńioruchowym (HAE) o umiarkowanym przebiegu i złagodzić kryteria kwalifikacji do programu w przypadku obrzęków w innych częściach ciała, niekoniecznie z zagrożeniem życia w postaci obrzęku krtani, czy gardła.

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

Bardzo dziękuję wszystkim ekspertom, którzy od 2016 r. przyczynili się do znaczącego postępu w zrozumieniu i rozwiązywaniu problemu chorób rzadkich w Polsce. Jako uczeń profesora Tadeusza Koszarowskiego, przypomnę ważną zasadę, którą nam wpajał: „Dopóki nie zrealizujesz swojego zamierzenia i jeżeli jesteś przekonany, że to jest słuszne, nie wolno ci spocząć i zniechęcać się”. Chciałbym dziękując wszystkim ekspertom za ten wielki wkład pracy, zaapelować, żebyśmy się absolutnie, nawet na moment, nie zawahali i nie zaprzestali naszej działalności. Naszym zadaniem jest przede wszystkim ustawiczne prowadzenie konstruktywnego dialogu z decydentami i doprowadzenie do sytuacji, w której powiedzenie: „Pacjent w centrum uwagi” nie było jedynie pustym sloganem, głoszonym przy okazji wyborów oraz nowej kadencji kolejno zmieniających się urzędników. Jeżeli mamy już wypracowaną z niemałym trudem infrastrukturę logistyczno-organizacyjną w systemie, jeżeli doczekaliśmy się po wielu latach Planu dla Chorób Rzadkich praktycznie tożsamego z analogicznym Planem Europejskim, to potrzebą chwili jest niezwłoczne praktyczne uruchomienie tego wieloletniego przedsięwzięcia, jako wiarygodny partner krajów członkowskich Unii Europejskiej. Kluczowym obecnie jest, aby uchwalić zmodyfikowany stosownie do aktualnych wytycznych UE Plan dla Chorób Rzadkich, który zabezpieczy wdrożenie i kontynuację dotychczasowych działań w tym zakresie. W polskim systemie ochrony zdrowia często



brakuje kontinuum w realizowaniu podjętych wcześniej zobowiązań, planów i priorytetów. Brak jest żelaznej konsekwencji w dążeniu do osiągnięcia stawianych słusznie wytyczonych celów na rzecz chorujących na choroby rzadkie adekwatnie do postępów w diagnostyce, leczeniu i rehabilitacji w zakresie szeroko pojętej kompleksowej opieki holistycznej. W systemie zdrowia nie możemy sobie pozwolić na to, żeby realizować ważne kompleksowe wieloletnie narodowe programy etapami i z opóźnieniem. Jeżeli nie będzie równego dostępu do nowoczesnej diagnostyki molekularno-genetycznej, nowoczesnych innowacyjnych terapii w ramach optymalnego i wydolnego modelu opieki w chorobach rzadkich, to nigdy nie osiągniemy celów Planu dla Chorób Rzadkich. Nie mamy już czasu na kolejne opóźnienia! Podobne spostrzeżenia dotyczą nie wykorzystanego na rzecz chorób rzadkich zgodnie z pierwotnymi założeniami Funduszu Medycznego. Apeluję do decydentów, aby jak najszybciej przywrócić jego właściwe spożytkowanie i przeznaczyć środki na leczenie chorych na nowotwory i inne choroby rzadkie. Chciałbym powiedzieć również parę słów o nowotworach rzadkich, bo stanowią one ok. 30% wszystkich chorób rzadkich. W świetle postępu medycyny, rozwoju sztucznej inteligencji, to jest tylko kwestia czasu i myślę, że bardzo szybko okaże się, że większość nowotworów, to będą choroby rzadkie. Stanie się tak ze względu na to, że będziemy coraz częściej planowali leczenie w sposób personalizowany oparty o indywidualne profile molekularno-genetyczne poszczególnych chorych, które siłą rzeczy zawężą poszczególne grupy pacjentów w sposób bardzo zindywidualizowany na zasadzie medycyny precyzyjnej.

Choroby rzadkie szczególnie zasługują na humanistyczne podejście do problemu. Zasługują również na to, aby stać się jednym z priorytetów polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej w 2025 r. Na temat Europejskiej Unii Zdrowia i polskiej prezydencji odbyło się szereg debat Medycznej Racji Stanu. W tej chwili głównymi priorytetami w zakresie zdrowia, które zaakceptowało Ministerstwo Zdrowia, są: profilaktyka i edukacja zdrowotna, cyfryzacja i polityka senioralna. Teraz musimy dążyć wszelkimi sposobami, aby absolutnie znalazł się w nich także temat chorób rzadkich, ponieważ mamy już doświadczenia i własne istotne dokonania, które są unikalne nawet w skali Unii Europejskiej. Jest to m. in. przesiew noworodków, czy diagnostyka i terapie rdzeniowego zaniku mięśni.

4. Wnioski i rekomendacje

Wniosek	Rekomendacja
Choroby rzadkie w Polsce powinny być traktowane priorytetowo, a Plan dla Chorób Rzadkich 2024-2025 jak najszybciej uchwalony i wdrażany. Powinien być również wykorzystany Fundusz Medyczny na rzecz chorób rzadkich.	Należy jak najszybciej powołać eksperckie ośrodki chorób rzadkich, wdrożyć diagnostykę genetyczną i niegenetyczną w chorobach rzadkich, rejestr chorób rzadkich i kartę pacjenta z chorobą rzadką.
Choroby rzadkie stanowią od przeszło 20 lat jeden z priorytetów zdrowotnych w polityce Unii Europejskiej. Jego efektem jest szereg rozwiązań i projektów, których celem jest wyrównanie szans chorych na choroby rzadkie w opiece zdrowotnej, skuteczności terapii i perspektywach życiowych. Ostatnie 4 lata przyniosły intensyfikację działań w tym zakresie, a choroby rzadkie stały się elementem programowym wszystkich prezydencji UE od początku 2022.	Rekomendowane jest włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Unii Europejskiej w 2025 roku.

<p>W Polsce znakomicie działa krajowy przesiew noworodkowy, który obejmuje obecnie 30 jednostek chorobowych. To plasuje Polskę na drugim miejscu w Europie, po Włoszech (48 chorób w przesiewie krajowym).</p>	<p>Rekomendowane jest włączenia do przesiewu noworodkowego w Polsce badań przesiewowych w kierunku siedmiu chorób spichrzeniowych – lizosomalnych tj. choroby Pompego, Fabry’ego, Gauchera, Krabbego, ASMD A/B, MPS 1, MPS 2</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. W 2023 r. zrefundowano 43 nowych cząsteczko-wskazań w zakresie terapii chorób rzadkich na 145 nowych cząsteczko-wskazań ogółem.</p>	<p>Należy utrzymać szybką refundację noworejestrowanych leków w chorobach rzadkich, przy mniej restrykcyjnych kryteriach programów lekowych oraz właściwej wycenie świadczeń w programach lekowych. Należy poszerzać wskazania refundacyjne już refundowanych terapii o nowe populacje lub nowe wskazania kliniczne, w tym wskazania off-label.</p>
<p>Ostra białaczka szpikowa (AML) należy do stosunkowo rzadkich nowotworów układu krwiotwórczego, natomiast śmiertelność pacjentów w jej przebiegu wciąż pozostaje wysoka. Iwosydenib jest pierwszą terapią celowaną dla mutacji IDH1, która w połączeniu z azacytydyną wykazuje ponad 3-krotne wydłużenie czasu przeżycia całkowitego pacjentów, w tej populacji chorych.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna iwosydenibu w leczeniu dorosłych pacjentów z nowo zdiagnozowaną ostrą białaczką szpikową.</p>
<p>Przewlekła białaczka limfocytowa (PBL) stanowi 25% wszystkich białaczek. 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 z PBL ulega sukcesywnej poprawie. Terapia ibrutynib w skojarzeniu z wenetoklaksem została zarejestrowana przez EMA w sierpniu 2022r. i jest pierwszą i jedyną doustną terapią ograniczoną w czasie z wykorzystaniem inhibitora BTKi.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna ibrutynib w skojarzeniu z wenetoklaksem (I+V) w leczeniu dorosłych chorych z wcześniej nieleczoną przewlekłą białaczkę limfocytową.</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 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>
<p>Rzadkie choroby eozynofilowe, to eozynofilowa ziarniniakowatość z zapaleniem naczyń (EGPA) i zespół hipereozynofilowy</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna mepolizumabu w leczeniu uzupełniającym u pacjentów w wieku 6 lat i starszych z</p>

<p>(HES). Obie choroby są schorzeniami przewlekłymi, przebiegającymi z okresami remisji i zaostrzeń. Każde zaostrzenie jest potencjalnie niebezpieczne dla życia.</p>	<p>nawracająco-ustępującą lub oporną na leczenie eozynofilową ziarniniakowatością z zapaleniem naczyń (EGPA) oraz w leczeniu uzupełniającym u dorosłych pacjentów z niewystarczająco kontrolowanym zespołem hipereozynofilowym bez możliwej do zidentyfikowania wtórnej przyczyny niehematologicznej.</p>
<p>Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (Hereditary angioedema – HAE) to rzadka choroba genetyczna charakteryzująca się występowaniem przejściowych i nawracających podskórnych i podśluzowych obrzęków zagrażających życiu.</p>	<p>Rekomendowane jest złagodzenie i poszerzenie kryteriów włączenia do programu lekowego B.122. Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego o ciężkim przebiegu (ICD-10: D84.1) o dodatkowe dwie lokalizacje – twarz i genitalia.</p>
<p>Rzadkie zespoły padaczkowe - zespół Dravet, zespół Lennox-Gastauta i stwardnienie guzowate, z uwagi na różnorodność i trudności w leczeniu stanowią ogromne wyzwanie dla systemu opieki medycznej w Polsce. W rzadkich zespołach padaczkowych konieczne jest skuteczne leczenie napadów, aby zapobiec urazom, niepełnosprawności i zagrażającym życiu powikłaniom, w tym SUDEP.</p>	<p>Rekomendowane jest:</p> <ul style="list-style-type: none"> • w zakresie dostępu do terapii kannabidiolem - kontraktacja i włączenie pacjentów do programów lekowych: B.153. Leczenie pacjentów z napadami padaczkowymi w przebiegu zespołu stwardnienia guzowatego (ICD-10: G40.4) i programu lekowego B.154.FM. Leczenie pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta lub z zespołem Dravet (ICD-10: G40.4) • w zakresie dostępu do terapii fenfluraminą – refundacja publiczna fenfluraminy w leczeniu napadów padaczkowych związanych z zespołem Dravet i zespołem Lennox-Gastauta jako dodatek do leczenia innymi lekami przeciwpadaczkowymi u pacjentów w wieku od 2 lat.
<p>Choroba Fabry’ego jest ultrarazdką chorobą genetyczną. Osoby urodzone z tą chorobą cierpią z powodu niedoboru enzymu – alfa-galaktozydazy (alfa-GAL). Obecnie dostępne leczenie choroby Fabry’ego opiera się na enzymatycznej terapii zastępczej. Choroba Gaucher’a to najczęstsza lizosomalna choroba spichrzeniowa. Obecne leczenie choroby Gaucher’a opiera się na enzymatycznej terapii zastępczej lub terapii redukcji substratu.</p>	<p>Rekomendowane jest wprowadzenie możliwości podań domowych leków w terapii choroby Gaucher’a i Fabry’ego.</p>
<p>Miastenia gravis to rzadka choroba autoimmunologiczna z grupy chorób nerwowo-mięśniowych, polegająca na zaburzeniu transmisji nerwowo-mięśniowej. W wyniku nadmiernej aktywacji układu immunologicznego powstają nieprawidłowe</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna:</p> <ul style="list-style-type: none"> • zilukoplanu, jako dodatku do standardowej terapii w leczeniu uogólnionej miastenii (gMG) u dorosłych pacjentów, u których występują

<p>przeciwciała, co doprowadza do osłabienia mięśni. Najczęściej choroba zaczyna się od pojawienia się niedowładów mięśni twarzy, opadania powiek, dwojenia w oczach, trudności w mówieniu, połykaniu. Najbardziej niebezpieczne jest zajęcie mięśni oddechowych. Dochodzi wówczas do przełomów miastenicznych, co może doprowadzić do śmierci.</p>	<p>przeciwciała przeciwko receptorowi acetylocholin (AChR) oraz</p> <ul style="list-style-type: none"> • rozanoliksyzumabu, jako dodatku do standardowej terapii w leczeniu uogólnionej miastonii (gMG) u dorosłych pacjentów, którzy mają przeciwciała przeciwko receptorowi acetylocholin (AChR) lub przeciwko specyficznej dla mięśni kinazie tyrozynowej (MuSK).
<p>Toczeń rumieniowaty układowy (SLE) to choroba autoimmunologiczna rozwijająca się w wyniku złożonych zaburzeń układu odpornościowego, prowadzących do przewlekłego procesu zapalnego w wielu tkankach i narządach. Nefropatia toczniowa jest jedną z częstszych manifestacji klinicznych tocznia rumieniowatego układowego.</p>	<p>Rekomendowana jest refundacja publiczna woklosporyny w połączeniu z mykofenolanem mofetylu w leczeniu dorosłych pacjentów z czynną nefropatią toczniową (ang. lupus nephritis, LN) klasy III, IV lub V (w tym mieszaną klasą III/V i IV/V).</p>

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

Iwosydenib w terapii ostrej białaczki szpikowej (AML)

Ostra białaczka szpikowa (AML) należy do stosunkowo rzadkich nowotworów układu krwiotwórczego, natomiast śmiertelność pacjentów w jej przebiegu wciąż pozostaje wysoka. Zaledwie 24% pacjentów z nowo rozpoznaną chorobą przeżyje pięć lub więcej lat od momentu diagnozy. Tym samym ostra białaczka szpikowa zajmuje niechlubną piątą pozycję pod względem najkrótszego 5-letniego przeżycia całkowitego spośród wszystkich rodzajów nowotworów. W Polsce każdego roku diagnozowanych jest około 1 200 nowych przypadków ostrej białaczki szpikowej (zdecydowanie częściej chorują osoby starsze).

Dzięki postępowi medycyny trendy w przeżywalności pacjentów z AML w ostatnich latach poprawiają się, szczególnie u młodszych pacjentów. Wciąż wyzwaniem jest terapia pacjentów powyżej 60 roku życia niekwalifikujących się do intensywnej chemioterapii. To liczna i najtrudniejsza populacja pacjentów z ostrą białaczką szpikową. U osób starszych problemem jest nie tylko wiek, ale także liczne choroby współistniejące, ograniczające możliwości zastosowania intensywnej chemioterapii indukcyjnej czy transplantacji allogenicznej komórek krwiotwórczych.

Odpowiedzią na te wyzwania są terapie ukierunkowane molekularnie, które przede wszystkim pozwalają zwiększyć skuteczność leczenia, a także zmniejszają ryzyko działań niepożądanych chemioterapii systemowej, w tej trudnej populacji pacjentów. Wyniki najnowszego badania AGILE potwierdzają, że nowozarejestrowany lek iwosydenib jest pierwszą terapią celowaną dla mutacji IDH1, która w połączeniu z azacytydyną wykazuje ponad 3-krotne wydłużenie czasu przeżycia całkowitego pacjentów, w tej populacji chorych. Mediana przeżycia (OS) dla leku iwosydenib, tabletki w połączeniu z azacytydyną wyniosła 24 miesiące. Dla porównania dla azacytydyny w połączeniu z placebo było to

7,9 miesiąca. Najnowsze dane z przedłużonej obserwacji badania AGILE zaprezentowane w czasie tegorocznego Kongresu ASCO pokazały, że wyniki w zakresie wydłużenia przeżycia pacjentów mogą być jeszcze lepsze (mOS 29.3miesiąca vs 7.9 miesiąca).⁸ W przypadku tej terapii ukierunkowanej molekularnie można mówić o nowym standardzie leczenia ostrej białaczki szpikowej u pacjentów z mutacją IDH1 niekwalifikujących się do intensywnej chemioterapii. Lek iwosydenib znalazł się już w wytycznych amerykańskich NCCN z 2023 r. i rekomendacjach European LeukemiaNet z 2022 r.

Ibrutynib w skojarzeniu z wenetoklaksem (I+V) 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 nieziarnicznych (non-Hodgkin lymphomas/NHL), indolentnych, nawrotowych. Jej istotą jest akumulacja zmienionych nowotworowo limfocytów B we krwi oraz ich naciek do szpiku kostnego, węzłów chłonnych lub śledziony 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 1367. 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 IGVH), 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.⁹

Ibrutynib w skojarzeniu z wenetoklaksem (I+V) jest wskazany w leczeniu dorosłych chorych z wcześniej nieleczoną przewlekłą białaczkę 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

⁸ Montesinos P, Recher C, Vives S, Zarzycka E, Wang J, Bertani G, Heuser M, Calado RT, Schuh AC, Yeh SP, Daigle SR, Hui J, Pandya SS, Gianolio DA, de Botton S, Döhner H. Ivosidenib and Azacitidine in IDH1-Mutated Acute Myeloid Leukemia. N Engl J Med. 2022 Apr 21;386(16):1519-1531. doi: 10.1056/NEJMoa2117344. PMID: 35443108.
<https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa2117344>

⁹ „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

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 bezczynników ryzyka i w lepszym stanie zdrowia, gdyż obecnie w tej grupie, pacjenci mogą jedynie z mniej skutecznej chemioimmunoterapii (FCR, BR).

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

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.

Teclistamab to pierwsze przeciwciało bispecyficzne (biklonalne) zarejestrowane w leczeniu szpiczaka plazmocyтового. 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 plazmocyтового, 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.

Teclistamab (TEC) jest rekomendowany przez wytyczne leczenia szpiczaka plazmocyтового z racji wysokiej wartości klinicznej tej terapii. Wysoka skuteczność teclistamabu 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, anti 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%).¹⁰

Mepolizumab w leczeniu uzupełniającym u pacjentów w wieku 6 lat i starszych z nawracająco-ustępującą lub oporną na leczenie eozynofilową ziarniniakowością z zapaleniem naczyń (EGPA) oraz w leczeniu uzupełniającym u dorosłych pacjentów z niewystarczająco kontrolowanym zespołem hipereozynofilowym bez możliwości do zidentyfikowania wtórnej przyczyny niehematologicznej.

Eozynofilowa ziarniniakowość z zapaleniem naczyń (eosinophilic granulomatosis with polyangiitis – EGPA, dawniej zespół Churga i Strauss) jest układowym zapaleniem naczyń, najczęściej małych, powodującym eozynofilowe, ziarniniakowe zapalenie, w szczególności dróg oddechowych, zarówno górnych jak i dolnych. Na klasyczny obraz choroby składają się: alergiczny nieżyt nosa, astma, eozynofilia we krwi obwodowej oraz nacieki eozynofilowe w układzie oddechowym w połączeniu z nierzadką manifestacją poza nim (układ krążenia, nerki, układ nerwowy, przewód pokarmowy i skóra).¹¹ Zespół hipereozynofilowy (hypereosinophilic syndrome - HES) to grupa rzadkich chorób charakteryzujących się wyraźną i utrzymującą się hipereozynofilią we krwi i udokumentowaną jako uszkodzenie narządów przypisywane eozynofilii. Rozpoznanie zespołu hipereozynofilowego (HES) wymaga spełnienia następujących kryteriów: 1) wykazanie HE we krwi obwodowej, 2) stwierdzenia uszkodzenia narządu lub tkanki będącego wynikiem nacieku kwasochłonnego i/lub obecności depozytów białek kwasochłonnych i 3) wykluczenia innych niezwiązanych z HE przyczyn uszkodzenia narządów.¹²

EGPA i HES to rzadkie choroby eozynofilowe. Obraz kliniczny EGPA i HES cechuje duża różnorodność objawów, co utrudnia diagnostykę. Obie choroby są schorzeniami przewlekłymi, przebiegającymi z okresami remisji i zaostrzeń. Każde zaostrzenie jest potencjalnie niebezpieczne dla życia. Przyczyną tych chorób jest niekontrolowana proliferacja i uwalnianie mediatorów z komórek kwasochłonnych (eozynofili). Zawierają one w swoich ziarnistościach toksyczne białka (tzw. białka zasadowe), przez co uszkadzają naczynia krwionośne i nerwy. Jeżeli choroby te nie zostaną odpowiednio wcześnie wykryte i nie będzie wdrożone leczenie, to dochodzi do ciężkiego uszkodzenia płuc, dróg oddechowych, mięśnia sercowego, przewodu pokarmowego lub nerek. Nie istnieje rejestr chorób rzadkich, który pozwoliłby oszacować, ilu jest potencjalnych pacjentów, a nawet mógłby przyspieszyć proces diagnostyczny. Zakłada się, że ok. 1000 przypadków w skali roku może być zdiagnozowanych w kierunku obu chorób. Dawniej rzadkie choroby eozynofilowe były śmiertelne, ponieważ nie istniały skuteczne metody leczenia. Obecnie, dzięki postępowi w medycynie, chorych z EGPA czy HES można skutecznie leczyć.

¹⁰ 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>

¹¹ <https://www.mp.pl/podrecznik/pediatrica/chapter/B42.87.4.21.7.1.2>.

¹² <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0001581415000298?via%3Dihub>

Mepolizumab wskazany jest w leczeniu uzupełniającym u pacjentów w wieku 6 lat i starszych z nawracająco-ustępującą lub oporną na leczenie eozynofilową ziarniniakowatością z zapaleniem naczyń (EGPA) oraz w leczeniu uzupełniającym u dorosłych pacjentów z niewystarczająco kontrolowanym zespołem hipereozynofilowym bez możliwości zidentyfikowania wtórnej przyczyny niehematologicznej.¹³

Lanadelumab w terapii wrodzonego obrzęku naczynioruchowego (HAE)

Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (Hereditary angioedema – HAE) to rzadka choroba genetyczna charakteryzująca się występowaniem przejściowych i nawracających podskórnych i(lub) podśluzowych obrzęków, skutkujących opuchnięciami i(lub) bólem brzucha. Występowanie HAE szacuje się na 1/100 tys. osób.

Najczęściej początek choroby ma miejsce w dzieciństwie lub w wieku dojrzewania. Objawia się występowaniem białych, ograniczonych, nieswędzących obrzęków, które utrzymują się przez 48-72 godziny i powracają ze zmienną częstotliwością. Obrzęki mogą obejmować przewód pokarmowy i dawać objawy podobne do zespołu niedrożności jelit, czasami dodatkowo może występować wodobrzusze i wstrząs hipowolemiczny. Szacuje się, że u co najmniej 50% pacjentów z dziedzicznym obrzękiem naczynioruchowym (HAE) dojdzie do przynajmniej jednego ataku choroby obejmującego krtani i zagrażającego życiu. Obrzęk krtani może stanowić zagrożenie życia, a ryzyko śmierci w przypadku braku odpowiedniego leczenia wynosi ok. 30%. Zabiegi stomatologiczne mogą wyzwać obrzęk krtani. Czynnikiem ryzyka do zajęcia krtani są obrzęki twarzy.

Rokowanie jest dobre w przypadku pacjentów z rozpoznaniem i dostępem do odpowiedniego leczenia w przypadku obrzęku ucha, nosa i gardła. W przypadku obrzęku w przewodzie pokarmowym występuje znaczna bolesność, a pacjenci pozostają w łóżku przynajmniej przez trzy kolejne dni po ataku choroby. Obrzęki okolic krtani, narządów płciowych, brzucha, twarzy zalicza się do zagrażających życiu.

Leczenie HAE to leczenie doraźne i profilaktyczne. Leczenie doraźne polega na podaniu leku po wystąpieniu ataku obrzęku celem jego zatrzymania. Leczenie profilaktyczne polega na stałym przyjmowaniu leku w celu znacznego obniżenia lub wyeliminowania napadów obrzęku naczynioruchowego i skierowane jest przede wszystkim do pacjentów narażonych na częste ataki obniżające znacznie jakość życia lub do pacjentów, u których ataki są bezpośrednim zagrożeniem życia ze względu na lokalizację występowania. Konsekwencją leczenia profilaktycznego jest nie tylko zmniejszenie liczby i ciężkości napadów obrzęku, ale również redukcja pośrednich obciążeń związanych z chorobą. Należą do nich ograniczenia w pełnieniu ról społecznych m.in. z powodu absencji w pracy lub szkole, pogorszenie jakości życia chorych, a także zaangażowanie środków systemu opieki zdrowotnej w zaopatrywanie chorych z ciężkimi i częstymi napadami wymagającymi dodatkowych interwencji w ramach opieki szpitalnej i ambulatoryjnej. Leczenie przed zabiegowe stosuje się w przypadku pacjentów przygotowujących się do zabiegów lub operacji (np. dentystycznych), które same w sobie mogą być bodźcem do wystąpienia ataku. Obecnie jest 324 leczonych pacjentów z HAE w 16 ośrodkach w Polsce.

¹³ https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2021/20211112153726/anx_153726_pl.pdf

W 2021 r. powstał program lekowy B.122 leczenia obrzęku naczyńioruchowego, który po raz pierwszy w Polsce objął leczenie profilaktyczne. Do programu są włączani pacjenci z przynajmniej 12 atakami leczonymi doraźnie w okresie pół roku, które wystąpiły w obrębie krtani, gardła lub brzucha. Obecnie do programu lekowego włączonych jest 53 pacjentów. Zgodnie z opinią konsultant krajowej w dziedzinie alergologii prof. Kariny Jahnz-Różyk, lanadelumab charakteryzuje się niepodważalną skutecznością i wysokim profilem bezpieczeństwa, a pacjenci leczeni w programie lekowym są „w zasadzie bez objawów”. Obecnie tylko 10% pacjentów z obrzękiem naczyńioruchowym objętych jest programem leczenia profilaktycznego. Szacuje się, że nadal ok. 28 pacjentów z przynajmniej 12 atakami na pół roku nie zostało włączonych do programu lekowego w większości z powodu innej lokalizacji ataku niż wskazana w obecnym programie lekowym.

Rekomendowana jest zmiana kryteriów włączenia do programu lekowego B.122. Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczyńioruchowego o ciężkim przebiegu (ICD-10: D84.1). Rozszerzenie kryteriów wejścia do programu lekowego B.122 o dodatkowe 2 lokalizacje – twarz i genitalia – wpisuje się w cel przyjętego w 2021 r. Planu dla Chorób Rzadkich, tj. poprawia dostęp do skutecznego leku stosowanego w chorobach rzadkich. Terapia jest dedykowana niewielkiej grupie chorych z ciężkim przebiegiem napadów zagrażających życiu. Rozszerzenie kryteriów programu lekowego B.122 pozwoli skorzystać ze skutecznego leczenia kolejnej grupie pacjentów o niezaspokojonych potrzebach zdrowotnych, dla których często ataki mogą zagrażać życiu oraz poprawi standard leczenia do bliższego wytycznym klinicznym. Niepodważalna jest wysoka skuteczność leczenia i profil bezpieczeństwa lanadelumabu – pacjenci „w zasadzie bez objawów” w programie lekowym, a w badaniu randomizowanym nie stwierdzono różnicy skuteczności lanadelumabu w zależności od lokalizacji obrzęku. Pacjenci doświadczający częstych obrzęków w innych lokalizacjach niż uwzględnione w obecnych kryteriach włączenia do programu także podlegają ryzyku zagrożenia życia w związku z chorobą. U pacjentów, u których wystąpił atak w obrębie krtani częściej występowały obrzęki w obrębie twarzy.

Wytyczne Polskiego Towarzystwa Dermatologicznego i Polskiego Towarzystwa Alergologicznego, jak i wytyczne międzynarodowe, pozycjonują terapię lanadelumabem w pierwszej linii leczenia zapobiegawczego w grupie chorych o najcięższym przebiegu i nie wskazują na lokalizację miejsca obrzęku. Umożliwienie kolejnej grupie pacjentów o wysokiej częstości obrzęków zagrażających życiu normalnego funkcjonowania i „powrotu do życia”, pozwoli również na odciążenie systemu ubezpieczeń społecznych.

Podania domowe leków w terapii choroby Gaucher’a i Fabry’ego

Choroba Fabry’ego jest ultrarazadką chorobą genetyczną. Osoby urodzone z tą chorobą cierpią z powodu niedoboru enzymu – alfa-galaktozydazy (alfa-GAL). Enzym ten jest odpowiedzialny za rozkład lipidów. Jego niedobór przyczynia się do nagromadzenia w tkankach układu nerwowego i krwionośnego nierozłożonych substancji – globotriaosyloceramidów (GL-3 lub Gb3), które uszkadzają m.in. serce, nerki i mózg. Pierwsze objawy tej choroby zauważalne są już u czteroletniego dziecka. Niestety najczęściej są mylone z dolegliwościami reumatycznymi czy kardiologicznymi. U chorych, którzy nie rozpoczną enzymatycznej terapii zastępczej, około 30. roku życia nagromadzenie substancji lipidowych jest na tyle duże, że prowadzi do wystąpienia białkomoczu, często z towarzyszącym krwinkomoczem. Dalszy postęp choroby upośledza funkcję kłębuszków nerkowych, co w okresie 8-10

lat prowadzi do niewyrównanej niewydolności nerek. Uszkodzenie nerwów obwodowych wywołuje silne bóle kończyn, oporne na powszechnie stosowane leki oraz stopniową utratę słuchu. Jednak najbardziej niebezpieczne dla życia chorego są incydenty sercowo-naczyniowe (m.in. udar mózgu, zawał serca, migotanie komór), które stanowią najczęstsza przyczynę śmiertelności w chorobie Fabry'ego. Powikłania te odpowiedzialne są za krótki czas przeżycia chorych, który wśród mężczyzn wynosi średnio 45-50 lat. Kobiety z objawową chorobą Fabry'ego żyją średnio 10 lat dłużej. Częstość populacyjna występowania choroby Fabry'ego wynosi 1 na 117 tys. (statystyki dotyczą rasy kaukaskiej). Choroba Fabry'ego dotyczy w naszym kraju najprawdopodobniej kilkuset osób. Obecnie dostępne leczenie choroby Fabry'ego opiera się na enzymatycznej terapii zastępczej oraz terapii objawowej i leczeniu wspomagającym. Leczeniu choroby Fabry'ego dedykowany jest program lekowy B.104, w ramach którego refundowane są: agalzydaza alfa, agalzydaza beta oraz migalastat. Aktualnie jest 126 osób włączonych do programu lekowego. Pacjenci mogą być włączeni do programu lekowego po skończeniu 8. roku życia, jednak u młodszych chorych istnieje możliwość włączenia terapii poza refundacją, z dawek charytatywnych.

Choroba Gaucher'a to najczęstsza lizosomalna choroba spichrzeniowa. Lizosomalne choroby spichrzeniowe (LSD) są często klasyfikowane względem rodzaju spichrzanej substancji. Sfingolipidozy są podgrupą LSD, w której nieprawidłowo degradowane są lipidy zwane sfingolipidami. Sfingolipidy to lipidy znajdujące się we wszystkich błonach komórkowych, które chronią błonę komórkową i biorą udział w transporcie, rozpoznawaniu i sygnalizacji komórkowej. W chorobie Gaucher'a należący do sfingolipidów glukocerebrozyd (glukozyloceramid) nie ulega degradacji i gromadzi się w komórkach. Takie komórki nazywane są komórkami Gaucher'a. Sama obecność komórek Gaucher'a nie wyjaśnia spektrum objawów. Wtórna aktywacja makrofagów indukuje uwalnianie cytokin, które również mogą mieć działanie patogenne. Są trzy typy choroby Gaucher'a - Typ 1: najczęstszy, ok. 94% pacjentów zachodnioeuropejskich, bez włączenia ośrodkowego układu nerwowego, zajęcie organów otrzewnych oraz szpiku kostnego. Typ 2: objawia się we wczesnym dzieciństwie, atakuje ośrodkowy układ nerwowy, szybko postępujący i agresywny, pacjenci umierają wcześnie bo już ok. 2 roku życia. Typ 3: objawia się w okresie dojrzewania lub wczesnej dorosłości, ma powolny przebieg i dotyczy ośrodkowego układu nerwowego w łagodny sposób.

Choroba Gaucher'a objawia się zwapnieniem lub zwłóknieniem serca i/lub aorty, upośledzonymi ruchami sakkadowymi oczu, wodogłowiem, anomaliami układu kostnego. Powikłania choroby Gaucher'a to gammopatia i nowotwory złośliwe, choroby neurologiczne, metaboliczne i choroby kości. Obecne leczenie choroby Gaucher'a opiera się na enzymatycznej terapii zastępczej lub terapii redukcji substratu. Celem leczenia jest zmniejszenie nasilenia choroby oraz maksymalne przedłużenie życia poprzez niedopuszczenie do nieodwracalnych zmian w układzie kostnym, szpiku, śledzionie i wątrobie. Aktualnie są 103 osoby włączone do programu lekowego. Pacjenci z chorobą Gaucher'a mogą być leczeni w ramach programu lekowego B.23 eliglustatem, imiglucerazą oraz welaglucerazą alfa. Leczenie można rozpocząć niezależnie od wieku pacjentów, po wystąpieniu objawów choroby.

W przypadku chorób Gaucher'a i Fabry'ego organizacje pacjentów zwracają uwagę na potrzebę zapewnienia możliwości podań domowych leków w ramach opieki domowej. Pacjent powinien otrzymać lek do domu i sam odpowiada za podanie go w warunkach domowych (po wcześniejszym przeszkoleniu przez dedykowaną pielęgniarkę). Istnieje potrzeba personalizacji i optymalizacji leczenia chorób rzadkich. Pacjenci powinni być leczeni jak najbliżej miejsca zamieszkania, a w tych schorzeniach

gdzie jest to możliwe (np. Fabry, Gaucher) powinna być zapewniona możliwość podania leku w domu po uprzednim przeszkoleniu personelu medycznego i samego pacjenta. Terapia domowa minimalizuje konieczność dojazdów pacjenta do szpitala celem podania leku. Taka możliwość jest z korzyścią dla pacjentów i całego systemu ochrony zdrowia. Dzięki opiece domowej pacjent ma większą szansę uczestniczenia w życiu społecznym i rozwoju zawodowego, nie traci czasu na dojazdy do placówki medycznej, nie stanowi obciążenia dla systemu świadczeń społecznych z powodu absencji w pracy.

Kannabidiol i fenfluramina w terapii rzadkich zespołów padaczkowych – zespołu Dravet i zespołu Lennox-Gastaut

Rzadkie zespoły padaczkowe z uwagi na różnorodność i trudności w leczeniu stanowią ogromne wyzwanie dla systemu opieki medycznej w Polsce. Liczbowo stanowią wspólnie duży udział w grupie schorzeń rzadkich, a tym samym reprezentują ważne miejsce w całości schorzeń układu nerwowego. Rzadkie zespoły padaczkowe - zespół Dravet i zespół Lennox-Gastaut, stanowią jedynie niewielki odsetek wszystkich zespołów padaczkowych. Chorobowość w zespole Dravet wynosi ok. 3 przypadków/100 tys., a zapadalność ok. 1 przypadków/ 20 tys. urodzeń. Chorobowość w zespole Lennox-Gastaut wynosi ok. 15 przypadków/100 tys., a zapadalność ok. 1 przypadek /1 mln. Zespoły padaczkowe różnią się między sobą odpowiedzią na leczenie przeciwpadaczkowe, a także rokowaniem odnośnie remisji napadów. Zespół Dravet i zespół Lennox-Gastaut należą do najcięższych zespołów padaczkowych i charakteryzują się mnogością heterogennych i lekoopornych napadów padaczkowych. Towarzyszą im także objawy poza napadowe, takie jak zaburzenia intelektualne, opóźnienie ruchowe i behawioralne, w tym autystyczne, opóźnienie rozwoju i rozumienia mowy, zaburzenia ze spektrum autyzmu, nadpobudliwość, dysfunkcje układu motorycznego. Ogromnym wyzwaniem i obciążeniem jest nagła niespodziewana śmierć w przebiegu padaczki (SUDEP). Ryzyko śmierci jest znacznie wyższe w przypadku pacjentów z zespołem Dravet i zespołem Lennox-Gastaut niż w populacji pacjentów chorujących na padaczkę. Pacjenci są także obciążeni wysokim ryzykiem wypadków i przedwczesnej śmierci z powodu śmiertelnego stanu padaczkowego. Zespół Dravet i zespół Lennox-Gastaut wywierają bardzo duży wpływ nie tylko na życie chorego, ale także na życie jego opiekunów i bliskich. Obciążenie opieką wymaga przeorganizowania we wszystkich aspektach życia całej rodziny. Z uwagi na częstotliwość, różnorodność i intensywność napadów, które prowadzą do pogorszenia zdrowia fizycznego dziecka, obniżenia jego funkcji poznawczych i motorycznych oraz stwarzają ryzyko poważnych urazów i przedwczesnej śmierci, opieka w zespole Dravet i zespole Lennox-Gastaut jest znacznie bardziej wymagająca i obciążająca niż w przypadku innych zaburzeń padaczkowych. Obciążeniem dla opiekunów są również choroby współtowarzyszące, a także zaburzenia sprawności poznawczej, motorycznej, komunikacyjnej, behawioralnej i funkcjonalnej chorych dzieci. Dla prowadzenia właściwej terapii i ograniczenia negatywnych skutków choroby jest postawienie trafnej diagnozy na jak najwcześniejszym etapie. Leczenie padaczki powinno być rozpoczęte i prowadzone przez doświadczonych neurologów dziecięcych. Stosowanie leków przeciwnapadowych/przeciwpadaczkowych lub innych form terapii nefarmakologicznych – to często okres wieloletni, a czasem trwa nawet całe życie. Obraz kliniczny padaczki, zapis czynności bioelektrycznej mózgu (EEG), etiologia oraz efekt stosowania leków przeciwnapadowych u dzieci, a zwłaszcza u niemowląt jest inny niż u osób dorosłych. Niedojrzały mózg jest bardziej podatny na wystąpienie napadów oraz cechuje się tendencją do zanikania tychże. Dlatego rozpoznanie padaczki u dzieci i decyzja włączenia leczenia musi być poprzedzona wnikliwą diagnostyką, diagnostyką różnicową i określającą etiologię napadów.

W zespołach padaczkowych konieczne jest skuteczne leczenie napadów, aby zapobiec urazom, niepełnosprawności i zagrażającym życiu powikłaniom, w tym SUDEP. Leczenie napadów padaczkowych wymaga starannego doboru terapii w celu poprawy jakości życia pacjenta.¹⁴ Zarówno kannabidiol, jak i fenfluramina zostały zarejestrowane w Unii Europejskiej dla stosowania w rzadkich zespołach padaczkowych.

Kannabidiol został zrefundowany publicznie od 1 stycznia 2024 r. w ramach dwóch programów lekowych. Pierwszy, to program lekowy B.153. Leczenie pacjentów z napadami padaczkowymi w przebiegu zespołu stwardnienia guzowatego (ICD-10: G40.4), a refundowane wskazanie, to leczenie chorych w wieku 2 lat i powyżej, u których napady padaczkowe w przebiegu stwardnienia guzowatego nie są w pełni kontrolowane pomimo zastosowania co najmniej trzech leków przeciwpadaczkowych. Drugi, to program: B.154.FM. Leczenie pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta lub z zespołem Dravet (ICD-10: G40.4), a refundowane wskazanie to: leczenie pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta lub z zespołem Dravet w wieku 2 lat i powyżej, u których napady padaczkowe nie są w pełni kontrolowane pomimo zastosowania co najmniej trzech leków przeciwpadaczkowych. Terapia kannabidiolem to terapia wspomagająca w skojarzeniu z klobazamem. Refundacja kannabidiolu w programie B.154.FM nastąpiła w trybie Funduszu Medycznego, jako technologia lekowa o wysokiej wartości klinicznej. Rekomendowane jest sprawne zakontraktowanie programów lekowych B.153 i B.154.FM w adekwatnej liczbie ośrodków klinicznych, aby pacjenci mieli dostęp do diagnostyki i leczenia na terenie całej Polski.

Fenfluramina jest wskazana w leczeniu napadów padaczkowych związanych z zespołem Dravet i zespołem Lennox-Gastauta jako dodatek do leczenia innymi lekami przeciwpadaczkowymi u pacjentów w wieku od 2 lat. Lek oczekuje na refundację publiczną w Polsce.

Zilukoplan i rozanoliksizumab w terapii miastonii gravis

Miastenia gravis to rzadka choroba autoimmunologiczna z grupy chorób nerwowo-mięśniowych, polegająca na zaburzeniu transmisji nerwowo-mięśniowej. W wyniku nadmiernej aktywacji układu immunologicznego powstają nieprawidłowe przeciwciała, co doprowadza do osłabienia mięśni. Najczęściej choroba zaczyna się od pojawienia się niedowładów mięśni twarzy, opadania powiek, dwojenia w oczach, trudności w mówieniu, połykaniu. Później może dojść do uogólnienia choroby, gdzie atakowane są inne grupy mięśni. Pacjent rano jest w miarę sprawny, zaś w ciągu dnia, wraz z aktywnością codzienną zaczynają słabnąć mięśnie. Najbardziej niebezpieczne jest zajęcie mięśni oddechowych. Dochodzi wówczas do przełomów miastenicznych, co może doprowadzić do śmierci.¹⁵

Epidemiologia miastonii gravis w Polsce została oszacowana na podstawie danych Narodowego Funduszu Zdrowia (NFZ). Na dzień 1 stycznia 2019 r. dane NFZ wykazały 8 702 pacjentów z miastenią gravis, którzy otrzymywali leczenie objawowe. Stosunek kobiet do mężczyzn wynosił 1,65:1. Częstość występowania miastonii wynosiła 2,36/100 tys. mieszkańców. Średni wiek zachorowań w 2018 r.

¹⁴ Raport pt. MZdrowie. Modern Healthcare Institute, 2024

¹⁵ Przełomowa metoda leczenia miastonii gravis z finansowaniem Agencji Badań Medycznych. ABM. <https://abm.gov.pl/pl/aktualnosci/555,Przelomowa-metoda-leczenia-miastonii-gravis-z-finansowaniem-Agencji-Badan-Medycz.html>

wynosił 61,37 lat - 59,17 lat dla kobiet i 64,12 lat dla mężczyzn. Częstość występowania miastonii o wczesnym początku (<50 lat) wynosiła 0,8/100 tys. i 4,98/100 tys. dla miastonii o późnym początku (LOMG), z przewagą mężczyzn w LOMG. Częstość występowania wynosiła 22,65/100 tys. U kobiet obserwowano stały wzrost częstości występowania objawowej miastonii od pierwszej dekady życia do 80-89 lat. U mężczyzn wzrost chorobowości pojawił się w 6. dekadzie. Najwyższą chorobowość zaobserwowano w grupie wiekowej 80-89 lat: 59,65/100 tys. u kobiet i 96,25/100 tys. u mężczyzn.¹⁶

Diagnostyka miastonii jest dostępna w całej Polsce. Najważniejsze jest badanie przeciwciał przeciwko receptorowi dla acetylocholin lub białka MuSK. U części pacjentów nie ma przeciwciał. Można jednak wykazać pewne nieprawidłowości w mięśniach w badaniu elektrofizjologicznym. W ostatnich latach przybyło również pracowni elektromiograficznych, czyli takich, w których możliwe jest wykonanie badań oceniających funkcję mięśnia, co pomaga ustalić rozpoznanie. Powszechnie dostępne jest badanie wykonywane z surowicy pacjentów – to badanie przeciwciał przeciw receptorowi acetylocholin.¹⁷

Obecnie leczy się miastenię lekami objawowymi, lekami immunosupresyjnymi lub operacyjnie. U pacjentów, którzy zachorowali zazwyczaj przed 50. rokiem życia, a mają miastenię uogólnioną z przeciwciałami przeciw receptorowi acetylocholin, w pierwszym okresie choroby uzasadnione jest leczenie operacyjne: usunięcie grasicy, czyli tzw. tymektomia. Również operacyjnie leczy się pacjentów, u których stwierdzany jest guz grasicy nazywany grasiczakiem, ci pacjenci wymagają także opieki onkologicznej. Jeśli mamy do czynienia z bardzo dużym nasileniem objawów, na przykład pacjentem, u którego rozwinął się przełom miasteniczny, sięgamy po takie terapie, które krótkoterminowo poprawiają siłę mięśni. I to może być leczenie wymianą osocza, czyli plazmaferezami lub immunoglobuliny ludzkie, podawane dożylnie. Bardzo często będzie tak, że pacjent w różnych okresach swojej choroby będzie wymagał różnych sposobów leczenia. Będą tacy chorzy, u których wystarczy lek objawowy podawany w tabletkach, regularnie, codziennie, przez wiele miesięcy czy lat. Ale będą również tacy, u których konieczne będzie podanie leku objawowego, wykonanie operacji i podanie leku lub leków immunosupresyjnych, a jeżeli dojdzie mimo to do dużego nasilenia objawów, to również może być uzasadnione leczenie w warunkach szpitalnych i sięgnięcie chociażby po leczenie plazmaferezami. Oczywiście każda terapia przewlekła – również leki immunosupresyjne, które są dziś dostępne – z jednej strony ma pełne uzasadnienie, ponieważ poprawia funkcjonowanie, jakość życia pacjenta i nierzadko chroni go przed wystąpieniem przełomu miastenicznego. Natomiast są to również leki, które będą wiązały się z działaniami niepożądanymi, dlatego leczenie powinno być prowadzone przez doświadczonych lekarzy, żeby uzyskiwać możliwie najlepszy efekt terapeutyczny, minimalizując potencjalne działania niepożądane.

¹⁶ Sobieszczuk E, Napiórkowski Ł, Szczudlik P, Kostera-Pruszczyk A. Myasthenia Gravis in Poland: National Healthcare Database Epidemiological Study. *Neuroepidemiology*. 2021 Feb 19:1-8. doi: 10.1159/000512973. Epub ahead of print. PMID: 33611318.

¹⁷ Miastenia bywa trudna do zdiagnozowania. Jak nie przegapić pierwszych objawów?
<https://www.termidia.pl/neurologia/Miastenia-bywa-trudna-do-zdiagnozowania-Jak-nie-przegapic-pierwszych-objawow-,47532.html>

W ostatnich miesiącach zostały zarejestrowane w Unii Europejskiej dwie przełomowe terapie miastonii gravis. W grudniu 2023 r. został zarejestrowany zilukoplan, wskazany jako dodatek do standardowej terapii w leczeniu uogólnionej miastonii (gMG) u dorosłych pacjentów, u których występują przeciwciała przeciwko receptorowi acetylocholiny (AChR). W styczniu 2024 r. zarejestrowano rozanoliksyzumab, jako dodatek do standardowej terapii w leczeniu uogólnionej miastonii (gMG) u dorosłych pacjentów, którzy mają przeciwciała przeciwko receptorowi acetylocholiny (AChR) lub przeciwko specyficznej dla mięśni kinazie tyrozynowej (MuSK).

Woklosporyna w terapii nefropatii toczniowej w przebiegu toczenia rumieniowatego układuowego (SLE)

Toczeń rumieniowaty układuowy (SLE) to choroba autoimmunologiczna rozwijająca się w wyniku złożonych zaburzeń układu odpornościowego, prowadzących do przewlekłego procesu zapalnego w wielu tkankach i narządach. Etiologia nie jest w pełni poznana.

Kobiety chorują 6–10-krotnie częściej niż mężczyźni. Blisko 2/3 zachorowań występuje między 16. a 55. r.ż. Choroba może się rozpoczynać skąpyimi objawami. Często dominują objawy ogólne lub ograniczone do jednego układu bądź narządu. Przebieg z okresami zaostrzeń i remisji – u 10–40% chorych występują długotrwałe (>1 rok) remisje lub okresy bez zaostrzeń, jednak u ~70% chorych pomimo osiągnięcia wstępnej remisji lub małej aktywności choroby dochodzi do zaostrzenia. SLE ma zazwyczaj cięższy przebieg u mężczyzn i nastolatków, natomiast u osób starszych ma przebieg nieco łagodniejszy.

Zmiany patologiczne mogą dotyczyć skóry i błon śluzowych, zmiany mogą pojawiać się również w układzie krążenia, oddechowym, czy też mogą dotyczyć układu ruchu. U części chorych dotyczą również układu nerwowego, pokarmowego lub przybierają formę zaburzeń hematologicznych. Bardzo często zmiany lokalizują się w nerkach (określane są jako nefropatia toczniowa lub toczniowe zapalenie nerek). Mogą mieć charakter nieprawidłowości w badaniu moczu, a jawną nefropatię toczniową stwierdza się u około 50% chorych i rozwija się ona głównie wskutek odkładania się kompleksów immunologicznych w nerkach. Zmiany mogą przebiegać jako: przewlekłe kłębuszkowe zapalenie nerek, a gwałtownie postępujące kłębuszkowe zapalenie nerek może prowadzić do zespołu nefrytycznego, śródmiąższowe zapalenie nerek z tubulopatią mogące przebiegać pod postacią kwasicy cewkowej dalszej, często z hiperkaliemią.

Nefropatia toczniowa jest jedną z częstszych manifestacji klinicznych toczenia rumieniowatego układuowego. W momencie rozpoznania SLE występuje ona u ok. 15–60% chorych w Stanach Zjednoczonych i Europie oraz 45–86% w Japonii, a w okresie trwania choroby nawet u ponad 80% chorych. Częstość występowania i przebieg są związane z płcią i rasą. Zdecydowanie częściej występuje u kobiet, a przebieg i rokowanie są pomyślniejsze w rasie kaukaskiej aniżeli afroamerykańskiej czy karaibskiej. Wiele czynników złożyło się na to, że od początku obecnego wieku rokowania chorych z nefropatią toczniową są coraz lepsze. Do czynników tych należą: lepsze zrozumienie patofizjologii NT, określenie kluczowej roli biopsji nerki w diagnostyce tej choroby, postępy w leczeniu ciężkich postaci nefropatii toczniowej. Wszystko to sprawiło, że znacząco poprawiło się 10-letnie przeżycie chorych na NT z ok. 50% w latach pięćdziesiątych do 90% w latach dziewięćdziesiątych ubiegłego stulecia. Ciągle jednak dla wielu pacjentów nefropatia toczniowa jest powodem leczenia nerkozastępczego jak również większego ryzyka śmierci.

Warto zwrócić uwagę, że mimo tego postępu i zastosowania wielu różnych schematów terapeutycznych w toczniowym zapaleniu nerek znaczna grupa pacjentów progresuje. Do wciąż

niezaspokojonych potrzeb medycznych należy ciągle niewielki odsetek całkowitych remisji, trudność w prognozowaniu długoterminowym czy też ciągle mała liczba alternatywnych terapii.

Nowe terapie stosowane w rzadkich wskazaniach, takie jak woklosporyna, belimumab i anifrolumab pozwalają na uzyskanie większego odsetku całkowitych i częściowych remisji, spowolnienie tempa choroby, opóźnienie konieczności leczenia nerkozastępczego, czy też ograniczenie dawek steroidów. Woklosporyna pozwala na osiągnięcie tych celów zarówno w leczeniu indukcyjnym, jak i podtrzymującym w połączeniu z mykofenolanem mofetylu. Woklosporyna została zarejestrowana w Unii Europejskiej w dniu 15 września 2022 r. Wskazanie rejestracyjne dla woklosporyny w połączeniu z mykofenolanem mofetylu to leczenie dorosłych pacjentów z czynną nefropatią toczniową (ang. lupus nephritis, LN) klasy III, IV lub V (w tym mieszana klasą III/V i IV/V).¹⁸ Populacja pacjentów kwalifikująca się do tej terapii to ok. 200 osób.

Apel o włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej w 2025 roku

Warszawa, 10.02.2024

Pani Izabela Leszczyna, Minister Zdrowia

Szanowna Pani Minister,

My, niżej podpisani przedstawiciele organizacji pacjenckich, reprezentanci środowiska medycznego i naukowego, konsultanci krajowi w dziedzinach medycyny związanych z chorobami rzadkimi wnosimy o włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Unii Europejskiej w 2025 roku. Przesłanki naszego wniosku są następujące:

1. Europejska transgraniczna wymiana wiedzy i doświadczeń klinicznych pomiędzy placówkami leczniczymi od dawna przynosi bezpośrednie korzyści chorym na choroby rzadkie. Naszym zdaniem europejska wymiana wiedzy i doświadczeń w zakresie rozwiązań systemowych, dotyczących chorób rzadkich mogłaby przynieść również wiele korzyści chorym, przyczyniając się do optymalizacji polskiego systemu opieki zdrowotnej. Szczególnie cenna byłaby wymiana doświadczeń wynikających z wdrażania narodowych strategii/planów postępowania w obszarze chorób rzadkich. Polska jako jeden z dwóch ostatnich krajów Unii Europejskiej przyjęła swój „Plan dla Chorób Rzadkich” dopiero w sierpniu 2021 r., po upływie 12 lat od rekomendacji Rady Europejskiej, zobowiązującej wszystkie kraje Unii Europejskiej do tworzenia krajowych strategii postępowania w dziedzinie chorób rzadkich. W tym samym czasie np. Francja realizowała swój trzeci „Plan National Maladies Rare” i rozpoczynała pracę nad jego czwartą odsłoną. Aktualizacja i wdrożenie „Planu dla Chorób Rzadkich” są dopiero przed nami, a włączenie problematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji stworzyłoby unikalną szansę na skorzystanie z zasobu doświadczeń wielu krajów, które etap wdrażania swoich „Planów” i „Strategii” mają za sobą, dysponują wnioskami i analitycznymi opracowaniami na ten temat.
2. Choroby rzadkie stanowią od przeszło 20 lat jeden z priorytetów zdrowotnych w polityce Unii Europejskiej. Jego efektem jest szereg rozwiązań i projektów, których celem jest wyrównanie

¹⁸ Woklosporyna. ChPL. https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2022/20220915156788/anx_156788_pl.pdf

szans chorych na choroby rzadkie w opiece zdrowotnej, skuteczności terapii i perspektywach życiowych. Ostatnie 4 lata przyniosły intensyfikację działań w tym zakresie¹⁹, a choroby rzadkie stały się elementem programowym wszystkich prezydencji UE od początku 2022. Począwszy od prezydencji Francji w I-jej połowie 2022 r., stałym elementem narracji europejskich środowisk związanych z chorobami rzadkimi jest konieczność opracowania „Europejskiego Planu Działania w Chorobach Rzadkich (Europe`s Action Plan on Rare Diseases)”. Struktura takiego Planu została zaproponowana w czasie prezydencji Czech, a idea Planu poparta w specjalnym liście do szefowej Komisji Europejskiej przez 43 europarlamentarzystów, w tym przez Ewę Kopacz i Adama Jarubasa. Celem Europe`s Action Plan on Rare Diseases jest połączenie istniejących strategii i działań UE w kompleksowe ramy i wprowadzenie mierzalnych celów, wspólnych dla wszystkich krajów UE. W naszej opinii jest bardzo istotne, aby Polska wzięła aktywny udział w kształtowaniu podstaw Europejskiego Planu Działania w Chorobach Rzadkich, na co polska prezydencja w UE stwarza realną szansę.

3. Włączenie tematyki chorób rzadkich do polskiej prezydencji w Unii Europejskiej stworzyłoby także szansę na zaprezentowanie naszego niekwestionowanego, unikalnego dorobku, który dotyczy programu badań przesiewowych noworodków. Polska jest jednym z dwóch europejskich liderów w realizacji programu takich badań. Ekspercka wiedza dotycząca organizacji i prowadzenia programu badań przesiewowych noworodków, diagnozującego ponad 30 chorób rzadkich byłaby z pewnością cennym polskim atutem w wymianie doświadczeń z innymi krajami UE.

Pozwolimy sobie wyrazić nadzieję, że nasz wniosek zostanie przyjęty z przychylnością i choroby rzadkie doczekają się takiej pozycji w polskim systemie ochrony zdrowia, na jaką zasługują. Aby tak się stało, konieczne jest skorzystanie z międzynarodowych doświadczeń i przyspieszenie działań krajowych.

Stawiamy się do dyspozycji Pani Minister i deklarujemy gotowość prac nad programem polskiej prezydencji w zakresie chorób rzadkich.

Z wyrazami głębokiego szacunku,

Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum ORPHAN

Anna Apel, Fundacja Na Ratunek Dzieciom Z Choroba Nowotworową

prof. dr hab. Krystyna Chrzanowska, Kierownik Zakładu Genetyki Medycznej Instytutu "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka", Krajowy Koordynator projektu ORPHANET

prof. dr hab. Olga Haus, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, członek Rady ds. Chorób Rzadkich

prof. dr hab. Anna Kostera-Pruszczyk, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Ośrodek Ekspertyki Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych, z-ca Przewodniczącego Rady ds. Chorób Rzadkich

¹⁹ M.in. the conclusions of the European Court of Auditor`s report n°7/2019; Rare 2030 Foresight Study; European Economic and Social Committee on Ensuring strong European solidarity for rare disease patients (own initiative opinion) (2023/C 75/10); the 43 cosignatory members of the European Parliament in their letter of support for Europe`s Action Plan on Rare Diseases, (w tym Adam Jarubas i Ewa Kopacz)

Prof. dr hab. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowy ds. Genetyki Klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich

Katarzyna Lisowska, Stowarzyszenie Hematologiczni i Fundacja Per Humanus

Dr hab. Sylwia Kołtan, prof. UMK, konsultant krajowy w dziedzinie immunologii klinicznej, członek Rady ds. Chorób Rzadkich

Przemysław Marszałek, Mukokoalicja i Fundacja Matio

prof. dr hab. Wojciech Młynarski, kierownik Kliniki Pediatrii, Hematologii i Onkologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, członek Rady ds. Chorób Rzadkich

Anna Moskał, Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabrye'go Barbara Niepsuj, Fundacja Samarytanin

prof. dr hab. Piotr Pruszczyk, prorektor ds. Nauki i Transferu Technologii WUM; Centrum Doskonałości WUM ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych

Aleksandra Rudnicka, Stowarzyszenie SANITAS

prof. dr hab. Piotr Socha, kierownik Oddziału Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii w Centrum Zdrowia Dziecka, członek Rady ds. Chorób Rzadkich

prof. dr hab. Jan Styczyński, konsultant krajowy w dziedzinie onkologii i hematologii, członek Rady ds. Chorób Rzadkich

prof. dr hab. Robert Śmigiel, kierownik Katedry i Kliniki Diabetologii i Endokrynologii Wieku Rozwojowego UMW Uniwersyteckie Centrum Chorób Rzadkich

Magda Zmysłowska, edukacyjna platforma ekspercka Choroby Rzadkie Optymalnie

prof. dr hab. Zbigniew Żuber, Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych Szpitala Dziecięcego św. Ludwika w Krakowie, przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu

prof. dr hab. Dorota Sands, kierownik Centrum Leczenia Mukowiscydozy IMID i Zakładu Mukowiscydozy IMID, prezes Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy.

6. Tezy dla Zdrowia

W trosce o zdrowie polskiego społeczeństwa, rozumiane jako najwyższej notowana wartość 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-eksperska debata prezentująca inicjatorów powołania *think-tanku*, skład Rady Naukowej oraz **Tezy dla Zdrowia** wytyczające kierunki niezbędnych zmian w systemie ochrony zdrowia. Po trwających kilka miesięcy dyskusjach i konsultacjach powstała obecna wersja **Tez dla Zdrowia**, w których proponujemy:

1. PRZYJĘCIE ZASADY „ZDROWIE W POLITYCE”

ZDROWIE znajduje się na pierwszej pozycji naszych potrzeb. Nie stało się jednak priorytetem programu żadnej partii. Proponujemy zapisanie w regulaminie Sejmu zasady dorocznego expose Premiera

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

7. WPROWADZENIE ZASADY RÓWNOŚCI PODMIOTÓW LECZNICZYCH WOBEC PŁATNIKA – NFZ

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

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

Najpilniejsze zadania w tym zakresie to wprowadzenie:

- zasady powszechnego (tj. obejmującego wszystkich obywateli w wieku 18-62 lata) opłacania składki na ubezpieczenie zdrowotne, co zwiększając liczebność owej grupy mogłoby nawet pozwolić na obniżenie składki.
- możliwości finansowania przez obywateli szerszego poziomu usług poprzez umożliwienie opłacania via ZUS lub niepubliczne formy ubezpieczeniowe wyższych składek ubezpieczenia zdrowotnego (składki premium), co radykalnie zwiększyłoby strumień środków kierowanych do placówek lecznictwa publicznego.
- reguły, że składka publicznego ubezpieczenia zdrowotnego uzależniona będzie od indywidualnego, podejmowanego przez nas samego poziomu ryzyka chorobowego (palenie tytoniu, nadwaga...).

Alternatywne rozwiązanie to wprowadzenie ubezpieczeń komplementarnych na zasadach solidaryzmu społecznego.

9. POWOŁANIE FUNDUSZU WALKI Z RAKIEM

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

10. POWOŁANIE FUNDUSZU NA RZECZ CHOROÓB RZADKICH I ULTRARZADKICH

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

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

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

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

Fundamentem promocji zdrowia powinno być wprowadzenie do szkół przedmiotu pod nazwą „Podstawy zdrowego życia” będącego elementem Krajowego Programu Promocji Zdrowia realizowanego we współpracy Rządu z Kościołem. Aktywny udział w programie i poprawa parametrów zdrowotnych powinny być premiowane zmniejszeniem obciążeń podatkowych, zmniejszeniem składki zdrowotnej lub ułatwieniem w dostępie do określonych świadczeń opieki zdrowotnej. Realizację Tezy 11 i 12 wspierałoby opodatkowanie żywności o wysokiej gęstości kalorycznej (dużo kalorii w małej objętości) i zakaz reklamy takich produktów, a także powszechne wprowadzenie zasady informowania o kaloryczności produktów i posiłków.

13. POSTAWIENIE NA POZ I STWORZENIE PROGRAMU WSPARCIA OPIEKI ŚRODOWISKOWEJ

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

14. POWOŁANIE EUROPEJSKIEJ UNII ZDROWIA

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

15. UTRZYMANIE ZASADY OBOWIĄZKOWOŚCI SZCZEPIEŃ OCHRONNYCH W POLSCE

Obowiązkowe szczepienia, stanowiąc ochronę indywidualną oraz środowiskową, są jednymi z najważniejszych elementów zdrowia wspólnotowego i wyrazem solidaryzmu społecznego. Należy zdecydowanie:

- zwiększyć wiedzę społeczną na temat szczepień,
- nasilić wszelkie formy przeciwdziałania Państwa przejawom deprecjonowania ich roli - konsekwentnie walczyć z fałszującymi prawdę mitami,
- zapewnić możliwie najskuteczniejszą ochronę osobom z medycznymi 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 pielęgniarzek, 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 rozważeniu”.
Dr Janusz Meder (1980)

1. Powitaj pacjenta – podaj mu rękę na przywitaniu.
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 nierozdzielalną całość.

KONTAKT:

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

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

SPONSORZY, PARTNERZY:

