



„Solidarność z chorymi na choroby rzadkie w ramach polskiej prezydencji w UE”

X Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu

19 marca 2025, godz. 11.00 - 15.00 Sala Okrągłego Stołu, siedziba PAN, ul. Nowy Świat 72

Informacja prasowa

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 dziesiąty. Dyskusja będzie dotyczyć Planu dla Chorób Rzadkich 2024-2025, w tym w szczególności takich obszarów, jak: Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką, Rejestr Chorób Rzadkich, Platforma dla pacjentów i lekarzy, Ośrodki Ekspertskie Chorób Rzadkich oraz refundacja technologii medycznych w chorobach rzadkich. Zebrani klinicyści nakreślą wyzwania w zakresie nowych terapii w rzadkich chorobach onkologicznych, hematologicznych, neurologicznych, metabolicznych, autozapalnych, kardiologicznych i innych. Przedyskutowane zostanie zagadnienie opieki domowej w chorobach rzadkich i umożliwienie pacjentom wydawania leków do domu. Ważnym aspektem będzie dyskusja nad poszerzeniem badań przesiewowych noworodków.

Definicją choroby rzadkiej w Unii Europejskiej objęte są wszystkie choroby, których zapadalność to 1 na 2 tys. mieszkańców. W przypadku choroby ultrarzadkiej zapadalność wynosi 1 na 50 tys. mieszkańców. Chociaż każda z chorób rzadkich występuje rzadko, to ich ogromna liczba sprawia, że dotyczą one aż 6-8 % 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. 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, izolacją społeczną, które 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.

W latach 2021-2024 przeprowadzono i opublikowano audyty potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan (KFO). W 2021 r. partycypowało w badaniu 35 organizacji pacjenckich (73% z 48 członków KFO), w 2022 r. wzięło udział 36 organizacji pacjenckich (72% z 50 członków KFO), w 2023 r. uzyskano odpowiedzi od 47 (81%) z 58 organizacji członkowskich, a w 2024 r. partycypowały w badaniu 54 organizacje (70% z 77 współpracujących z KFO). Na podkreślenie zasługuje prawie dwukrotny wzrost liczby organizacji współpracujących z KFO w lutym 2025 r. vs. 2021 r. - z 48 organizacji w 2021 r. do 82 organizacji w lutym 2025 r. 100% organizacji pacjenckich, tj. 55 podmiotów oceniło Audyt Krajowego Forum Orphan, jako bardzo dobre narzędzie badania potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. 15% respondentów, tj. 8 organizacji pacjenckich wskazało na traktowanie w sposób priorytetowy sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe 85% organizacji pacjenckich objętych badaniem, tj. 46 organizacji wskazuje, że potrzeby osób z chorobami rzadkimi w Polsce nie są traktowane priorytetowo. Według 28% organizacji, tj. 15 organizacji pacjenckich sytuacjach osób chorych na choroby rzadkie uległa poprawie od momentu wejścia w życie Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Natomiast 39 organizacji stanowiących 72% objętych badaniem wskazało, że sytuacja ta nie uległa poprawie. Według 26% organizacji pacjenckich biorących udział w badaniu, tj. 14 organizacji pacjenckich nastąpiła poprawa sytuacji osób chorych na choroby rzadkie po wejście w życie Funduszu Medycznego. Natomiast 40 organizacji pacjenckich, stanowiących 74% wskazało, że sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie poprawiła się. Według wszystkich organizacji pacjenckich choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów w zakresie zdrowia polskiej Prezydencji w Radzie Unii Europejskiej od stycznia do czerwca 2025 roku – 100% organizacji pacjenckich wskazało taką potrzebę. 61% organizacji pacjenckich wskazało, że zna taki ośrodek ekspercki, a liczba tych organizacji wynosiła 33. Natomiast pozostałe 39%, tj. 21 organizacji pacjenckich wskazało, że nie zna takiego ośrodka eksperckiego. 70% respondentów, tj. 38 organizacji pacjenckich wskazało, że zna platformę informacyjną o chorobach rzadkich. Z kolei 30%, tj. 16 organizacji pacjenckich udzieliło odpowiedzi, że nie zna takiej platformy. 91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę zmian w zakresie opieki socjalnej, w tym zwiększenie liczby godzin pracy i obowiązków asystenta osoby z niepełnosprawnością, wprowadzenie opieki wytchnieniowej dla rodzin, udzielenie wsparcia finansowego dla rodzin pacjentów w trudnej sytuacji materialnej, udzielenie wsparcia psychologicznego dla pacjentów i ich rodzin. 91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę zmian w zakresie edukacji. Potrzeby zmian wskazywano w ujęciu oświaty – dostosowanie szkół do uczenia osób z niepełnosprawnościami, asystent osoby z niepełnosprawnościami w szkołach, dostosowanie metod uczenia do potrzeb osób z niepełnosprawnościami oraz zmiana kwalifikacji do nauczania, w tym możliwość ustawowa podania leków ratujących życie przez personel placówki edukacyjnej. Równolegle w zakresie edukacji zwracano uwagę na konieczność edukacji lekarzy orzeczników o specyfice chorób rzadkich, w tym edukacji personelu medycznego – lekarzy specjalistów, lekarzy POZ, pielęgniarek, a nawet ratowników medycznych i pracowników SOR. 89% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu refundacyjnego do diagnostyki, w tym w szczególności dostępu do badań genetycznych, badań dla noworodków, czy możliwości

przeprowadzania cyklicznych badań monitorujących postęp choroby. 87% 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, w tym ośrodków referencyjnych i powołania wielodyscyplinarnych zespołów w tych ośrodkach. 74% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do 66 nowych cząsteczko-wskazań technologii lekowych. 52% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do wyrobów medycznych dla 25 wskazań klinicznych.¹ W styczniu 2025 r. przeprowadzono pierwszy Audyt Kliniczny Krajowego Forum Orphan. Większość klinicystów wsparło jak najszybsze powołanie ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR) oraz poprawę dostępu do diagnostyki i terapii.²

Wnioski z realizacji Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023 pozwoliły zaproponować zmiany, które przyniosą korzyści pacjentom. Projekt nowego Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 zakładał zmiany organizacyjne i inwestycje w sześciu obszarach.

1. Powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) oraz wprowadzenie nowych lepiej sfinansowanych produktów rozliczeniowych dla Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR).
2. Wprowadzenie nowych badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorobach rzadkich.
3. Dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich.
4. Polski Rejestr Chorób Rzadkich.
5. Karta Pacjenta z chorobą rzadką.
6. Rozwój Platformy Informacyjna Choroby Rzadkie - informacja dla pacjentów i lekarzy.³

W dniu 13 sierpnia 2024 r. Rada Ministrów przyjęła uchwałę w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025, przedłożoną przez Minister Zdrowia. Rząd poprawia sytuację pacjentów, którzy cierpią na choroby rzadkie oraz ich rodzin. Dzięki nowym rozwiązaniom powstanie model opieki zdrowotnej, który umożliwi w tym zakresie kompleksową i skoordynowaną opiekę. Zwiększy się także dostęp do nowoczesnej aparatury medycznej oraz leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego, które wykorzystywane są w chorobach rzadkich. W latach 2024-2025 rząd chce wydać na ten cel prawie 100 mln zł. W kolejnych województwach powstaną Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich, których zadaniem będzie realizacja świadczeń opieki zdrowotnej ze szczególnym uwzględnieniem pacjentów z chorobami rzadkimi. Rada do Spraw Chorób Rzadkich opracuje warunki powstawania nowych ośrodków. Dopusztazone zostaną laboratoria i poprawiony zostanie dostęp do badań diagnostycznych, które są wykorzystywane w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich. Do 31 grudnia 2024 r. przeprowadzone zostaną analizy dotyczące uzupełnienia wykazu świadczeń gwarantowanych oraz określenia sposobu finansowania badań genetycznych. Analizowany będzie również sposób finansowania wysokospecjalistycznych niegenetycznych badań laboratoryjnych, które są wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich. Na tej podstawie do 31 marca 2025 r. zostaną uzupełnione świadczenia gwarantowane w tym zakresie. Wprowadzona zostanie kontrola jakości laboratoriów wykonujących wielkoskalowe badania genomowe, które stosowane są w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich. Poprawiony będzie

¹ <http://rzadkiechoroby.org/audyt/audyt-2023/>

² <https://rzadkiechoroby.org/audyt-kliniczny-krajowego-forum-orphan-2025/>

³ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/plan-dla-chorob-rzadkich--projekt-w-konsultacjach>

dostęp do nowoczesnej aparatury medycznej oraz leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich. Poprawi się także infrastruktura podmiotów leczniczych. Minister Zdrowia aktualizuje co kwartał listę leków refundowanych przez Narodowy Fundusz Zdrowia. Dotyczy to także nowych leków na choroby rzadkie. Gromadzone będą dane zasilaające Polski Rejestr Chorób Rzadkich, powstanie także Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką – składowe systemu, niezbędne do monitorowania procesów związanych z opieką medyczną. Rozwiązanie to podniesie także bezpieczeństwo pacjentów z chorobą rzadką. W celu podnoszenia świadomości o chorobach rzadkich przeprowadzona zostanie ogólnopolska kampania społeczna.⁴

Należy podkreślić, że w ostatnich paru latach znacząco poprawił się dostęp refundacyjny do skutecznego leczenia. Według danych Ministra Zdrowia w 2021 r. refundacją objęto 68 nowych częsteczek-wskazań, w tym 29 w chorobach rzadkich, w 2022 r. refundacją objęto 115 nowych częsteczek-wskazań, w tym 37 w chorobach rzadkich, w 2023 r. zrefundowano 43 nowych częsteczek-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 145 nowych częsteczek-wskazań ogółem. W 2024 r. zrefundowano 36 nowych częsteczek-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 135 nowych częsteczek-wskazań ogółem. W dwóch obwieszczeniach refundacyjnych w 2025 r. (styczniowe i kwietniowe) zrefundowano 19 nowych częsteczek-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 60 nowych częsteczek-wskazań ogółem.⁵ Należy dalej sukcesywnie refundować nowe terapie w chorobach rzadkich oraz poszerzać wskazania refundacyjne już refundowanych terapii o nowe populacje lub nowe wskazania kliniczne.

Poniżej przedstawiono wybrane choroby rzadkie oraz propozycje rozwiązań systemowych w zakresie optymalizacji opieki medycznej nad chorymi.

Spis treści

Podania domowe leków w terapii choroby Gaucher’a i Fabry’ego	4
Zilukoplan i rozanoliksyzumab w terapii miastonii gravis	6
Rzadkie zespoły padaczkowe – Zespół Dravet, Zespół Lennox-Gastaut.....	8
Onasemnogen abeparwówek w terapii rdzeniowego zaniku mięśni (SMA).....	8
Kanakinumab w leczeniu choroby Stilla	10
Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X (XLH) u dorosłych.....	11
Apel o włączenie tematyki chorób rzadkich do programu polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej w 2025 roku	12

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,

⁴ <https://www.gov.pl/web/premier/uchwala-w-sprawie-przyjecia-dokumentu-plan-dla-chorob-rzadkich-na-lata-2024-2025>

⁵ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/leki-refundowane>

k 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 najczęstszą 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, wodogłowie, 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.

Zilukoplan i rozanoliksyzumab w terapii miastении gravis

Miastenia gravis (MG) to rzadka choroba autoimmunologiczna z grupy chorób nerwowo-mięśniowych, polegająca na zaburzeniu transmisji nerwowo-mięśniowej. W wyniku nadmiernej aktywacji układu immunologicznego powstają nieprawidłowe przeciwciała przeciwko własnym komórkom pacjenta, co doprowadza do osłabienia siły mięśni.

Miastenia jest chorobą o dużym zróżnicowaniu nasilenia objawów i ich umiejscowienia – od izolowanych objawów ocznych, poprzez osłabienie mięśni opuszkowych z zaburzeniami mowy i połykania, osłabienie mięśni kończyn górnych i dolnych, aż do niewydolności oddechowej.

Choroba przebiega zmiennie, z okresami zaostrzeń, a nawet groźnych dla życia tzw. przełomów miastenicznych. Przełom miasteniczny to jest stan zagrożenia życia definiowany jako gwałtowne pogorszenie ze strony mięśni opuszkowych/oddechowych spowodowane osłabieniem tych mięśni w przebiegu miastении, nasilone tak, że konieczna jest intubacja lub opóźniona ekstubacja (u pacjentów po zabiegu operacyjnym). Przełom miasteniczny związany jest z ciężkim zaostrzeniem choroby, prowadzącym do niewydolności oddychania, wymagającej zastosowania nieinwazyjnej lub inwazyjnej wentylacji wspomaganej. Pomimo niewielkiej liczby chorych, obciążenie systemu opieki zdrowotnej spowodowane miastenią MG jest poważne, szczególnie z uwagi na dużą potrzebę leczenia immunosupresyjnego, leczenia w warunkach szpitalnych, ciężkich zaostrzeń w przebiegu choroby i ryzyka śmierci w przebiegu przełomu miastenicznego.

Najczęściej choroba zaczyna się od pojawienia się osłabienia siły 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. Miastenia to choroba, która mocno obniża jakość życia osób nią dotkniętych.

Epidemiologia miastении 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 miastении wynosiła 2,36/100 tys. mieszkańców. Średni wiek zachorowań w 2018 r. wynosił 61,37 lat - 59,17 lat dla kobiet i 64,12 lat dla mężczyzn. Częstość występowania miastении o wczesnym początku (<50 lat) wynosiła 0,8/100 tys. i 4,98/100 tys. dla miastении o późnym początku (LOMG), z przewagą mężczyzn w LOMG. Częstość występowania wynosiła 22,65/100 tys. U kobiet obserwowano stały wzrost częstości występowania objawowej miastении 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.

Diagnostyka miastении jest dostępna w całej Polsce. Najważniejsze jest oznaczenie przeciwciał przeciwko receptorowi dla acetylocholiny (AChR) i przeciwciał przeciwko kinazie tyrozynowej specyficznej dla mięśni (MuSK). U niewielkiej części pacjentów choroba przebiega bez przeciwciał.

Można jednak wykazać pewne nieprawidłowości w funkcjonowaniu mięśni poprzez badanie elektrofizjologiczne. W ostatnich latach przybyło również pracowni elektromiograficznych, czyli takich, w których możliwe jest wykonanie badań oceniających funkcjonowanie mięśnia, co pomaga ustalić rozpoznanie. Powszechnie dostępne jest badanie wykonywane z surowicy pacjentów – to badanie przeciwciał przeciw receptorowi acetylocholiny. W znakomitej większości przypadków miastenię leczy się w sposób objawowy, inhibitorami acetylocholinoesterazy. Pacjentów z nieco większym zaawansowaniem choroby często leczy się także lekami immunosupresyjnymi lub operacyjnie. U pacjentów, którzy zachorowali zazwyczaj przed 50. rokiem życia, a mają miastenię uogólnioną z przeciwciałami przeciw receptorowi acetylocholiny, 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 stan pacjenta i siłę mięśni. Do takich terapii należą plazmafereza, czyli wymiana osocza, 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. Są też pacjenci, u których pomimo zastosowania powyższych metod nie udaje się uzyskać kontroli choroby.

W kwietniu 2024 dla najczęściej chorujących pacjentów Ministerstwo Zdrowia utworzyło program lekowy dedykowany miastonii (B.157 Leczenie chorych z uogólnioną postacią miastonii (G.70.0), w ramach którego refundacją objęte zostały rytuksymab oraz efgartigimod alfa. W styczniu 2025 do programu dodany został rawulizumab. W Unii Europejskiej oprócz efgartigimodu alfa oraz rawulizumabu do leczenia miastonii zarejestrowane są również ekulizumab, zilucoplan i rozanoliksyzumab. W grudniu 2023 r. zarejestrowany został zilukoplan, który jest wskazany do stosowania w terapii dodanej w leczeniu uogólnionej miastonii (gMG) u dorosłych pacjentów z dodatnim wynikiem badania na obecność przeciwciał przeciwko receptorowi acetylocholiny (AChR). W styczniu 2024 r. zarejestrowano rozanoliksyzumab, który jest wskazany do stosowania w terapii dodanej oprócz standardowej terapii w leczeniu uogólnionej miastonii (ang. gMG - generalised myasthenia gravis) u dorosłych pacjentów z dodatnim wynikiem badania na obecność przeciwciał przeciwko receptorowi acetylocholiny (ang. AChR - acetylcholine receptor (AChR) lub przeciwciał skierowanych przeciw mięśniowo-specyficznemu receptorowi kinazy tyrozyny anty-MuSK (ang. MuSK - muscle-specific tyrosine kinase). Mówi się, że tak samo jak nie ma dwóch identycznych płatków śniegu, tak nie ma dwóch takich samych pacjentów z miastenią, każdy pacjent choruje inaczej. To choroba o bardzo zróżnicowanym przebiegu, która wymaga zindywidualizowanego podejścia/personalizacji terapii u każdego chorego. Stąd klinicyści i pacjenci oczekują na refundację wszystkich celowanych terapii. Dostęp do wszystkich zarejestrowanych innowacyjnych celowanych

terapii oraz indywidualizacja procesu leczenia zwiększa szansę na uzyskanie lepszej kontroli choroby u większej grupy pacjentów.

Rzadkie zespoły padaczkowe – Zespół Dravet, Zespół Lennox-Gastauta

Zespół Dravet i Zespół Lennox-Gastauta należą do najcięższych zespołów padaczkowych, które charakteryzują się mnogością trudno poddających się leczeniu heterogennych lekoopornych napadów padaczkowych. Napadom padaczkowym w przebiegu obu zespołów towarzyszą również inne objawy, takie jak zaburzenia intelektualne, opóźnienie rozwoju czy dysfunkcje psychoruchowe. Znacznie wyższe jest również ryzyko wystąpienia SUDEP, czyli nagłej niespodziewanej śmierci w przebiegu padaczki. Nieodpowiednio leczone Zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta wywierają negatywny wpływ nie tylko na życie chorych, ale także na codzienne funkcjonowanie rodziców i opiekunów. Opieka nad osobami z tymi zespołami padaczkowymi wiąże się z reorganizacją życia rodzinnego oraz znacznymi kosztami, zarówno po stronie systemu ochrony zdrowia, jak i opiekunów pacjenta. Zarówno dzieci jak i większość nastolatków i dorosłych z DS i LGS pozostaje zależna od swoich opiekunów i wymaga ich stałej opieki. W rzadkich zespołach padaczkowych skuteczne i wczesne leczenie jest konieczne, aby zredukować liczbę napadów, zapobiec urazom, niepełnosprawności i zagrażającym życiu powikłaniom, w tym SUDEP. Niezwykle istotne jest zatem to, że Ministerstwo Zdrowia dostrzegło potrzeby tej szczególnie obciążonej i wymagającej szczególnego wsparcia grupy pacjentów.

Ministerstwo Zdrowia stworzyło dedykowany program lekowy i objęło refundacją w ramach programu dwa innowacyjne leki (kannbidiol i fenfluramina), które dają szansę pacjentom i ich opiekunom na lepszą kontrolę choroby i lepsze funkcjonowanie. Powstanie programu lekowego oraz objęcie refundacją dwóch nowoczesnych leków jest ogromnym przełomem w opiece nad polskimi pacjentami z Zespołem Dravet i Zespołem Lennox-Gastauta. Aby opieka nad pacjentami z Zespołem Dravet i Zespołem Lennox-Gastauta była optymalna i odpowiadała na realne potrzeby, potrzebne jest jeszcze niewielkie zoptymalizowanie niektórych zapisów programu lekowego. Jednym z aspektów, które zdaniem ekspertów wymagają zmiany jest kwestia mierników skuteczności leczenia. Dziś miernikiem skuteczności leczenia w programie jest redukcja liczby napadów w miesiącu, tymczasem, zdaniem ekspertów, przy ocenie skuteczności powinno się uwzględniać zamiennie także inne parametry takie jak np. liczba dni wolnych od napadów.

Onasemnogen abeparwówek w terapii rdzeniowego zaniku mięśni (SMA)

Rdzeniowy zanik mięśni (ang. spinal muscular atrophy, SMA) jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, postępującą chorobą układu nerwowego, prowadzącą do przedwczesnego obumierania komórek ruchowych rdzenia kręgowego. Klinicznie manifestuje się postępującym osłabieniem i zanikiem mięśni. Choroba jest wynikiem delecji lub mutacji w genie SMN1. SMA zaliczane jest do chorób nerwowo-mięśniowych. Rdzeniowy zanik mięśni to choroba, na którą zapadają zarówno dzieci, jak i dorośli. SMA występuje dużo częściej u najmłodszych pacjentów. Wyodrębniono cztery formy kliniczne zależne od objawów i momentu rozwinięcia się choroby: SMA1– rozwija się najczęściej w 2 i 3 miesiącu życia, ma ciężki przebieg, SMA2– rozwija się w dalszych miesiącach życia niemowlęcia (po 6 miesiącu), ma pośredni przebieg, SMA3– rozwija się u dzieci przed 3 rokiem życia, ma łagodny przebieg, SMA4– rozwija się u dorosłych między 20 a 30 rokiem życia, ma przebieg stopniowo postępujący.

Postępowaniem stanowiącym aktualną praktykę kliniczną leczenia SMA w Polsce jest zastosowanie leków modyfikujących przebieg choroby: przewlekłej dokanałowej terapii nusinersenem, przewlekłej doustnej terapii rysdyplamem oraz terapii genowej onasemnogenem abeparwówek podawanej dożylnie raz w życiu (terapii nie należy traktować jako linii leczenia). Wszystkie trzy leki to zarejestrowane terapie modyfikujące przebieg SMA. Chociaż terapia genowa to pierwsza i jedyna

innowacyjna terapia genowa w leczeniu SMA działająca na przyczynę choroby. Onasemnogen abeparwówek, nusinersen i rysdyplam są finansowane w ramach programu lekowego B.102.FM. „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”, jednak zakres wskazań refundacyjnych dla nusinersenu oraz rysdyplamu jest szerszy niż dla ocenianej interwencji i obejmuje m.in. populację pacjentów dorosłych. Kwalifikacji i monitorowania skuteczności leczenia świadczeniobiorców w okresie pozostawania w programie, dokonuje Zespół Koordynujący ds. Leczenia Rdzeniowego Zaniku Mięśni, powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia. Zgodnie z danymi pozyskanymi z SMPT. Dzięki funkcjonującemu od 2021 r. Rządowemu Programowi Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce do terapii genowej mogą być włączani pacjenci przedobjawowi (a także objawowi) z rozpoznaniem rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) 5q z bialleliczną mutacją genu SMN1 i z nie więcej niż 3 kopiami genu SMN2, w wieku do 6 miesiąca życia (<180 dni) w momencie podania leku. W dniu 6 sierpnia 2024 r. została opublikowana pozytywna Rekomendacja nr 83/2024 Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) w sprawie oceny leku onasemnogen abeparwówek. Prezes Agencji rekomenduje dalszą refundację produktu leczniczego onasemnogen abeparwówek w ramach programu lekowego: B.102.FM. „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”. Ocenianą interwencję stanowi produkt leczniczy onasemnogen abeparwówek podawany drogą infuzji dożylną w leczeniu pacjentów z rdzeniowym zanikiem mięśni (ang. spinal muscular atrophy, SMA) spełniających kryteria włączenia do programu lekowego B.102.FM „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”. Skuteczność analizowanej technologii została oceniona w kilku badaniach jednoramiennych (START, STR1VE-US, STR1VE-EU, STR1VE-AP, LT-001) przeprowadzonych w populacji pacjentów z objawowym SMA oraz wśród niemowląt ≤ 6 miesięcy życia z przedobjawową postacią choroby. Wnioski z raportu oceny efektywności oraz jakości leczenia technologią lekową o wysokim poziomie innowacyjności, objętej refundacją w ramach Funduszu Medycznego onasemnogen abeparwówek wskazują, że pacjenci leczeni w ramach programu lekowego B.102.FM uzyskali wyniki nie gorsze niż uczestnicy głównego badania rejestracyjnego dla ocenianej technologii. Nie odnotowano żadnego zgonu ani konieczności stałej wentylacji mechanicznej. U większości pacjentów odnotowano zadowalające wyniki rozwoju motorycznego, a profil bezpieczeństwa jest zbliżony z wynikami badania klinicznego.⁶

Wg ekspertów klinicznych większość dzieci, u których w przesiewie noworodkowym zostanie wykryta mutacja powodująca rdzeniowy zanik mięśni (SMA), otrzymuje w Polsce terapię genową. Terapia genowa wydaje się być optymalna dla pacjentów, ponieważ jest podawana raz w życiu.⁷ Środowisko klinicystów postuluje o poszerzenie wskazań refundacyjnych dla onasemnogenu abeparwówek o pacjentów z czterema kopiami genu SMN2.⁸ W kwietniu 2024 r. Ministra Zdrowia podjęła decyzję o rozszerzeniu kryteriów kwalifikacji w programie lekowym dotyczącym chorych na rdzeniowy zanik mięśni o możliwość zastosowania terapii onasemnogen abeparwówek u pacjentów leczonych terapią nusinersen lub rysdyplam po ustąpieniu przeciwwskazań do terapii onasemnogen abeparwówek

⁶ Rekomendacja nr 83/2024 z dnia 6 sierpnia 2024 r. Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji w sprawie oceny leku Zolgensma (onasemnogen abeparwówek) w ramach programu lekowego: B.102.FM. „Leczenie chorych na rdzeniowy zanik mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”
https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2024/106/REK/2024%2008%2006%20BP%20Rekomendacja%20nr%2083_2024%20Zolgensma_publicacja_BIP_REOPTR.pdf

⁷ Ekspertki: większość noworodków z SMA otrzymuje terapię genową. PAP 01.08.2024

<https://www.pap.pl/aktualnosci/ekspertki-wiekszosc-noworodkow-z-sma-otrzymuje-terapię-genową>

⁸ Ensuring continuity and development of spinal muscular atrophy treatment in Poland. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Monika Gos, Anna Kostera-Pruszczyk, Justyna Paprocka, Agnieszka Słowik, Marcin Czech, Jakub Gierczyński, Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska DOI: 10.5603/cn.101979 Neurol Dziec 2024;34(62):1-4.
https://journals.viamedica.pl/child_neurology/article/view/101979

(pierwotnie pacjent nie otrzymał onasemnogen abeparwówek ze względu na wystąpienie przeciwwskazań z zastrzeżeniem masy ciała do 13,5 kg) oraz urodzeni przed 1 września 2022 r. (z zastrzeżeniem masy ciała do 13,5 kg).⁹ Niebawem miną dwa lata, od kiedy onasemnogen abeparwówek został objęty refundacją w ramach Funduszu Medycznego. Do tej pory z leczenia terapią genową skorzystało ok. 50 pacjentów. W totalnej liczbie terapię genową otrzymał 100 osób. Zaś na świecie terapię genową otrzymało 400 chorych.

Badania przesiewowe pozwalają wykrywać od 95–97 proc. dzieci chorych na SMA. 95–97 proc. pacjentów ma najczęstszą zmianę w genie SMN1– delecję eksonu 7, i to na jej wykryciu badacze skupiają się w badaniach przesiewowych. Natomiast u pozostałych 3–5 proc., może być obecna delecja i mutacja punktowa. Niestety tych pacjentów nie wykrywa się w badaniach przesiewowych, stąd też, jeżeli pacjent jest objawowy, to diagnostykę powinno rozszerzyć o techniki już sensu stricto diagnostyczne, dedykowane właśnie dla pacjentów z podejrzeniem rdzeniowego zaniku mięśni. W dużej kohorcie 268 pacjentów objawowych z 4 kopiami SMN2 z badania SMARtCARE1 mediana wieku zachorowania wynosiła tylko 3 lata, a pierwsze objawy u ponad 50% pacjentów wystąpiły przed ukończeniem 3 roku życia. W wieku 18 lat około 95% pacjentów z czterema kopiami genu SMN2 było dotkniętych chorobą. Dane te sugerują, że u większości pacjentów z 4 kopiami genu SMN2 ilość białka SMN jest niewystarczająca, aby zapobiec uszkodzeniu neuronów ruchowych w dłuższej perspektywie. Ponieważ produkcja SMN jest najwyższa we wczesnym okresie życia², wczesne rozpoczęcie terapii w okresie niemowlęcym może być właściwe, aby zapobiec śmierci neuronu ruchowego, jeśli diagnoza zostanie postawiona w stadium przed objawowym. Pacjenci z 4 kopiami będą mieć objawy, dziś nie jesteśmy w stanie ocenić jak nasilone. Liczba kopii genu SMN2 w pewnym stopniu może wskazywać na „ciężkość” przebiegu SMA, ale nie jest do końca miarodajnym i jednoznacznym markerem, bo nie wiemy czy dostępne kopie nie są zmutowane. W dostępnych kopiach genu mogą być kopie niefunkcjonalne. Nie jest prowadzona genetyczna ocena jakości kopii SMN2 pod kątem występowania mutacji. Stanowisko ekspertów Cure SMA – rezygnacja z postępowania *watch& wait*, należy leczyć pacjentów przedobjawowych, po identyfikacji w NBS, ponieważ od początku postępuje nieodwracalna utrata motoneuronów.

Kanakinumab w leczeniu choroby Stilla

Choroba Stilla to choroba heterogenna i może mieć różny przebieg, od niego uzależnia się decyzje, jakiego leczenia wymagają konkretni pacjenci. Choroba Stilla może przyjąć formę jednorazowego rzutu, wielu rzutów z regularnymi nawrotami lub utrzymywać się stale. Jeśli przebieg choroby jest łagodny, to w ogóle nie musimy korzystać z tych substancji. Natomiast jeśli objawy są nasilone, to jest to wskazana forma leczenia i wtedy każdy potrzebujący pacjent może być poddany terapii przy zastosowaniu blokerów interleukiny pierwszej i szóstej. Choroba Stilla ma podłoże genetyczne, nie jesteśmy w stanie całkowicie jej zlikwidować, ale możemy wyeliminować objawy. Trzeba mieć świadomość, że może ona w każdej chwili powrócić. Dzięki stosowaniu inhibitorów interleukiny pierwszej i szóstej pacjenci mogą normalnie funkcjonować, nie mają żadnych ograniczeń, jeśli chodzi o wysiłek fizyczny czy dietę. Chory wraca do normalnego trybu życia, do pracy czy szkoły. Te leki przywracają całkowicie jego sprawność. Rekomendowana terapia polega na stosowaniu połączenia glikokortykosteroidów (GKS) z nowoczesnymi lekami biologicznymi. Chorzy w przypadku postaci

⁹ Obwieszczenie Ministra Zdrowia z dnia 18 marca 2024 r. w sprawie wykazu refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych na 1 kwietnia 2024 r. <https://www.gov.pl/web/zdrowie/obwieszczenie-ministra-zdrowia-z-dnia-18-marca-2024-r-w-sprawie-wykazu-refundowanych-lekow-srodkow-spozywczych-specjalnego-przeznaczenia-zywniowego-oraz-wyrobow-medycznych>

stawowej stosują w pierwszym rzucie inhibitor interleukiny 6 (IL-6), a w przypadku postaci ogólnonarządowej – inhibitor interleukiny 1 (IL-1). W Polsce w ramach programu lekowego długodziałający inhibitor IL-1 jest niedostępny dla pacjentów z chorobą Still'a. Patrząc na mechanizm działania leków i choroby, inhibitory IL-1 działają na wcześniejszym etapie w kaskadzie procesu autozapalnego niż inhibitory IL-6. Część pacjentów nie reaguje na dostępne refundowane leczenie. Nie mamy w Polsce refundowanego w ramach programu lekowego długodziałającego inhibitora IL-1, który zwiększyłby możliwości terapeutyczne. Leki długodziałające to bardziej komfortowe rozwiązanie i nie jest to bez znaczenia, jeśli mówimy o terapii przez lata. Krótko-działający inhibitor IL-1 wymaga codziennego podawania podskórnego, co oznacza codzienne klucie, co szczególnie dla dzieci, jest dodatkowo traumatyzujące. To ważne w przypadku dzieci, dla których psychicznym i fizycznym obciążeniem są codzienne wkłucia. System opieki zdrowotnej unika takiej traumatyzacji np. wśród pacjentów pediatrycznych z cukrzycą i refunduje pompy insulinowe do 26 r.ż. Stwierdzono związek chorób autozapalnych z czynnikami stresującymi. Obserwowany jest brak tolerancji leczenia i jego przerywanie.

Wytyczne EULAR 2023 wyeksponowały pozycję długodziałających inhibitorów IL-1, takich jak kanakinumab. Należy je stosować ASAP u pacjentów z chorobą Still'a. Dostęp pacjentów do diagnostyki i terapii jest zróżnicowany na terenie całej Polski, gdyż nadal w niektórych województwach brakuje specjalistycznych ośrodków. Istotne jest, by każdy chory trafił do placówki z pełnym zapleczem diagnostyczno-terapeutycznym, tak by jak najszybciej otrzymał właściwą pomoc. Pełna oferta terapeutyczna nie jest dostępna dla wszystkich potrzebujących pacjentów. Kanakinumab, czyli długodziałający inhibitor IL-1) jest dostępny refundacyjnie dla pacjentów tylko w ramach programu RDTL, czyli Ratunkowym Dostępem do Technologii Lekowych, a nie wszystkie ośrodki lecznicze mogą z niej korzystać. To spore utrudnienie dla pacjenta, który na etapie diagnozy, leczenia i późniejszej kontroli może korzystać tylko z wybranych kilku ośrodków w Polsce. Dostęp refundacyjny do kanakinumabu w ramach programu lekowego znacząco zmieniłby sytuację pacjentów i lekarzy. Obecnie klinicyści i pacjenci czekają na refundację publiczną kanakinumabu, jako mniej uciążliwej i obciążającej terapii (podawanej raz na miesiąc terapii). Krótkodziałający inhibitor IL-1 wymaga codziennego podawania podskórnego, co oznacza codzienne klucie. Towarzyszy temu stres i ból związany z wielokrotnymi wkłuciami. Jest to szczególnie ważne w przypadku dzieci, dla których codzienne wkłucia są obciążeniem psychicznym i fizycznym (system opieki zdrowotnej unika takiej traumatyzacji np. wśród pacjentów pediatrycznych z cukrzycą i refunduje pompy insulinowe do 26. r.ż.). znacząco zmieniłby sytuację pacjentów i lekarzy.

Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X (XLH) u dorosłych

Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X (XLH), to postępująca choroba spowodowana zaburzeniami gospodarki fosforanowej.¹⁰ To rzadkie, przewlekłe i postępujące schorzenie, charakteryzujące się nadmierną utratą fosforanów przez nerki.¹¹ Dominujące objawy choroby obejmują zniekształcenia kończyn (szczególnie kończyn dolnych), zaburzenia proporcji ciała (krótkie kończyny), zwyrodnienia stawów, entezopatie (zwapnienia ścięgien i torebek stawowych), złamania patologiczne lub pseudozłamania. XLH wiąże się ze znacznym bólem i sztywnością, ograniczoną sprawnością fizyczną chorych i negatywnym wpływem na jakość życia chorych. Standardem postępowania w Polsce u dorosłych z XLH jest obecnie terapia konwencjonalna obejmująca doustne

¹⁰ Burosumab for treating Xlinked hypophosphataemia in adults, Technology appraisal guidance TA993
Published: 7 August 2024, <https://www.nice.org.uk/guidance/ta993/resources/burosumab-for-treating-xlinked-hypophosphataemia-in-adults-pdf-82615969187269> (data dostępu: 20.02.2025 r.)

¹¹ Haffner D, et al. Nat Rev Nephrol. 2019;15:435–55. Carpenter TO, et al. J Bone Miner Res. 2011;26:1381–88.

podawanie soli fosforanowych i aktywnej postaci witaminy D (kalcytriol lub alfakalcydol). Konwencjonalne leczenie z uwagi na konieczność częstego stosowania jest bardzo uciążliwe dla chorych. Terapia ta ma umiarkowany stosunek korzyści do ryzyka, często jest źle tolerowana i wymaga ścisłego monitorowania.¹² Leczenie konwencjonalne nie wpływa na patofizjologię hipofosfatemii. Jej celem nie jest normalizacja stężenia fosforanów w surowicy gdyż dawki potrzebne do normalizacji są na ogół nie możliwe do zastosowania z uwagi na możliwe skutki uboczne. Terapia ta łagodzi jedynie objawy naturalnego przebiegu choroby.¹³ Korzyści kliniczne wynikające z leczenia konwencjonalnego są nieoptymalne, a przy niewłaściwie kontrolowanej przewlekłej hipofosfatemii następstwa choroby prowadzą do rozwoju ciężkich powikłań, w tym w obrębie układu mięśniowo-szkieletowego.

Sytuację dorosłych chorych z XLH w Polsce mogłaby poprawić refundacja burosumabu. Terapia burosumabem może zahamować, lub co najmniej spowolnić, a być może również doprowadzić do cofnięcia niektórych następstw choroby. Korzyści z zastosowania terapii burosumabem w zakresie zmniejszenia bólu i sztywności bólowych mogą wywierać pozytywny wpływ na mobilność chorych oraz wykonywanie codziennych czynności oraz pracę zawodową lub edukację.¹⁴ Leczenie burosumabem jest mniej uciążliwe dla chorego w porównaniu do terapii konwencjonalnej, gdyż lek jest podawany u dorosłych jako zastrzyki podskórne co 4 tygodnie.¹⁵ Eksperci kliniczni, m.in. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska wskazują iż leczeni burosumabem powinni być wszyscy chorzy z rozpoznaniem XLH, nie wyłączając dorosłych chorych z entezopatiami.¹⁶

Obecnie terapia burosumabem jest refundowana w Polsce jedynie w przypadku chorych poniżej 18 r.ż. Leczone dzieci powinny kontynuować terapię po zakończeniu wzrostu w celu optymalizacji przyrostu masy kostnej; autorzy wytycznych opublikowanych w 2025 Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia, zalecają kontynuowanie leczenia burosumabem, przynajmniej do połowy 3. dekadę życia w celu osiągnięcia „szczytowej” masy kostnej.¹⁷

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

¹² SMC, Burosumab 10mg, 20mg and 30mg solution for injection (Crysvita®), 2023, 1-16.

¹³ Burosumab for treating Xlinked hypophosphataemia in adults, Technology appraisal guidance TA993 Published: 7 August 2024, <https://www.nice.org.uk/guidance/ta993/resources/burosumab-for-treating-xlinked-hypophosphataemia-in-adults-pdf-82615969187269> (data dostępu: 20.02.2025 r.)

¹⁴ SMC, Burosumab 10mg, 20mg and 30mg solution for injection (Crysvita®), 2023, 1-16.

¹⁵ Charakterystyka produktu leczniczego Crysvita® https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/crysvita-epar-product-information_pl.pdf (data dostępu: 20.02.2025 r.)

¹⁶ Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, Wniosek o objęcie refundacją leku Crysvita® (burosumab) w ramach programu lekowego: „Leczenie chorych na hipofosfatemię sprzężoną z chromosomem X (XLH) (ICD-10 E.83.3)” Analiza weryfikacyjna, nr. OT.423.1.18.2023, data ukończenia: 20 lipca 2023 r.

¹⁷ Clinical practice recommendations for the diagnosis and management of X-linked hypophosphataemia. Dieter Haffner et cons. Evidence-Based Guidelines, Published: 15 January 2025, Nature Review Nephrology (2025).

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 równie 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 Europejskich 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, dysponując 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 szans chorych na choroby rzadkie w opiece zdrowotnej, skuteczności terapii i perspektywach życiowych. Ostatnie 4 lata przyniosły intensyfikację działań w tym zakresie¹⁸, 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.

¹⁸ 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)

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 oraz 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 Ekspercki Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych, z-ca Przewodniczącego Rady ds. Chorób Rzadkich

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 Moskal, Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego 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.

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:

