

foto: iStockphoto

Choroby sieroce zdiagnozowano u dwóch milionów Polaków

# Rzadkie, znaczy częste

Na choroby rzadkie cierpi około dwóch milionów Polaków. Dlaczego więc nazywamy je rzadkami? Bo na samą cukrzycę czy nadciśnienie cierpi kilka milionów Polaków, a wśród chorób określanych mianem „rzadkie” można wymienić kilkaset jednostek. Do każdej trzeba dobrać odpowiednią terapię – na ogół droższą niż w przypadku częstszych chorób. Do końca roku Polska musi zatwierdzić Narodowy Plan Leczenia Chorób Rzadkich. Pacjenci liczą, że dzięki temu poprawią się warunki terapii. Na to, że dzięki niemu leczenie chorób rzadkich stanie się bardziej opłacalne, liczą też świadczeniodawcy i samorządy.

Jak to wygląda dziś? Eliza Banicka z Gniezna żyje dzięki koncertom i szmacianym lalkom. Jej rodzice zrozumieli, że co roku nie uda się tak po prostu zdobyć 600 tys. zł na leki dla córki. Trzeba zorganizować narodową zbiórkę. Wokół rudowłosej dziewczynki z rzadko występującą chorobą Niemann-Picka utworzyło się więc profesjonalne fundraisingowe przedsiębiorstwo. Zdobywają od artystów autografy i fanty na aukcję. Walczą o 1 proc. podatku, organizują imprezy charytatywne i akcję szycia lalek. Za igłę chwyciły nie tylko krawcowe, lecz także harcerze, uczniowie i więźniowie. Tylko Ministerstwo Zdrowia jest odporne. Kilka tygodni temu rodzice dziewczynki otrzymali informację, że resort zdrowia odmówił refundacji preparatu Zavesca – jedyne leku, który może zatrzymać rozwój choroby.

### Bo się nie optaca

– *Urzednicy wielokrotnie zwracali uwage na brak jednoznacznie udokumentowanej skuteczności leku, ale nikt nie poprosil nas nigdy o dokumentacje medyczna Elizy, z ktorej jasno wynika, ze lek zatrzymal rozwoj schorzenia. W 2008 r. na chorebę Niemann-Picka zmarł Michał, starszy brat Elizy. Bez leku rozwój jego choroby przebiegł dramatycznie szybko* – mówi Dariusz Banicki, tata Elizy.

Nadgorliwość naszego prawa nakazuje po raz kolejny udowodnić skuteczność leku, który został zarejestrowany w Unii Europejskiej i otrzymał status sierociego od specjalnie do tego powołanej komisji (*Committee for Orphan Medicinal Products*). – *Niektóre z tych preparatów powstały dla 1–1,5 tys. osób na całym świecie. Niewielka liczba dowodów naukowych potwierdzających skuteczność leków jest w takim wypadku naturalna. Nie można tego porównywać z lekami stosowanymi w chorobach powszechnych, gdzie pacjenci są liczeni w milionach* – podkreśla Mirosław Zieliński, prezes Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich. W UE przygotowana jest nowelizacja dyrektywy transparentności wykluczająca możliwość ponownej oceny skuteczności leków sierocych zarejestrowanych przez COMP. Ma to zapobiec niespójnym ocenom leków przez państwa unijne i doprowadzić do równego dostępu pacjentów do tych rzadkich preparatów i technologii.

### Rekomendacja swoje, minister swoje

W wypadku choroby Niemann-Picka pierwsza rekomendacja prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych, jeszcze przed ustawą refundacyjną, była pozytywna. Po wprowadzeniu w życie nowych przepisów wnioski o finansowanie leczenia musiał zostać złożony kolejny raz, tym razem przez producenta leku. Druga rekomendacja AOTM była negatywna. – *Problem polega na tym, że eksperci AOTM muszą się kierować kryterium prognozy kosztów uzyskania dodatkowego roku życia, który wynosi trzykrotną wartość PKB per capita, czyli ok. 105 tys. zł* – wyjaśnia Mirosław Zieliński. – *Artykuł 12 punkt 13 ustawy refundacyjnej, który mówi o tym ograniczeniu, powinien być znowelizowany oraz uzupełniony o zapis, że to ograniczenie nie*

*dotyczy leków, którym COMP nadał status leku sierociego – dodaje.*

Minister zdrowia może pominąć czynnik kosztowy w swoich decyzjach. Dzięki tej możliwości refundowane jest leczenie chorych na kilka typów mukopolisacharydozy, które kosztuje ponad milion złotych rocznie. Po długich staraniach środowisk pacjenckich od lipca na listę leków refundowanych wpisano również terapię dorosłej postaci choroby Pompego – kolejnej z ultraradkich chorób. Roczny koszt leczenia pacjentów z tym schorzeniem to ok. miliona złotych. Trzydzieści osób z chorobą Niemann-Picka nie miało tyle szczęścia. Nadal muszą czekać.

### Refundacja z budżetu

Projekt Narodowego Planu Leczenia Chorób Rzadkich zakłada wsparcie refundacji leków sierocych bezpośrednio z budżetu państwa. Obecnie w UE 65 preparatów ma status leków sierocych. W Polsce tylko kilkanaście z nich jest refundowanych. O finansowanie terapii walczą chorzy m.in. na cystynozę, lekooporną postać choroby Parkinsona i chorobę Fabry'ego. Ci ostatni czekają na leczenie już 8 lat! Warto zaznaczyć, że niektóre z tych chorób – na przykład cystynozę – mieszczą się w progu kosztowym.

„ Projekt Narodowego Planu Leczenia Chorób Rzadkich zakłada wsparcie refundacji leków sierocych bezpośrednio z budżetu państwa ”

Terapia cystagonem (jedyne leku powstrzymujący cystynozę) kosztuje „zaledwie” kilkadziesiąt tysięcy złotych rocznie. Pomimo to od 2007 r. chorzy nie mogą się doprosić o refundację. Wcześniej otrzymywali lek w ramach tzw. farmakoterapii niestandardowych.

– *Osobny problem stanowią dzieci, które były objęte programami terapeutycznymi do 18. roku życia. Często po osiągnięciu wieku dorosłego nie ma dla nich odpowiednich programów* – wskazuje prof. Tomasz Grodzicki, kierownik pierwszego w Polsce Ośrodka Chorób Rzadkich dla osób dorosłych przy Szpitalu Uniwersyteckim w Krakowie.

Ministerstwo Zdrowia stoi na stanowisku, że osiągnięcie 18. roku życia nie stanowi kryterium wykluczającego z kontynuacji programu, ale NFZ nie widzi możliwości podawania leków chorym zgodnie z regułami przyjętymi w programach. – *Na przykład pacjenci z niedoborami odporności, którzy są skutecznie leczeni jako dzieci, gdy osiągną 18. rok życia zostają pozbawieni prawa do dotychczasowej terapii. Takie jest stanowisko NFZ. Jeśli choroba zostanie rozpoznana u dorosłego, to również nie może on być leczony w sposób dla niego optymalny* – opisuje prof. Grodzicki.





foto: iStockphoto

## Mechanizm kontrolny

Zakwalifikowanie się do refundowanego programu lekowego to kolejny kłopot pacjentów z chorobami rzadkimi. Co kwartał specjalna komisja ocenia, czy lek w ich wypadku jest skuteczny i czy zasadne jest kontynuowanie terapii. Mechanizm, który miał kontrolować kliniczną skuteczność wydawania pieniędzy, stał się kolejnym utrudnieniem dla chorych. – *Zdarza się, że komisja z przyczyn formalnych wyklucza chorego z programu. Powodem jest najczęściej niekompletna dokumentacja nadesłana przez lekarza prowadzącego. Trzeba usprawnić te procedury, aby za takie błędy nie odpowiadał pacjent. Zrozumienie specyfiki chorób rzadkich w innych krajach UE przekłada się na właściwe, etyczne traktowanie chorego, który raz zakwalifikowany do leczenia nie może być z niego usunięty* – argumentuje Mirosław Zieliński.

Jesienią Narodowy Plan Leczenia Chorób Rzadkich ma być poddany konsultacjom społecznym. Prawdopodobnie zbiegnie się to z konferencją poświęconą projektowi Europlan, w ramach którego Unia Europejska wraz *European Organization for Rare Diseases* przeprowadzają oceny państw członkowskich w zakresie zaangażowania w leczenie i opiekę nad pacjentami z chorobami rzadkimi. W pierwszej edycji programu nasz kraj wypadł bardzo kiepsko. Jak będzie teraz?

– *Poprawiła się diagnostyka chorób rzadkich i mamy projekt narodowego planu leczenia. W pierwszej kolejności praw-*

*dopodobnie rozpoczną się prace nad utworzeniem rejestru chorób rzadkich. W pozostałych dziedzinach możemy się spodziewać raczej negatywnej oceny. Kuleje rehabilitacja pacjentów, opieka socjalna i edukacja lekarzy w zakresie tych schorzeń. I nadal niewystarczający jest poziom refundacji leków sierocych* – ocenia Mirosław Zieliński.

## Rejestr

Dane dotyczące chorób rzadkich, którymi obecnie dysponujemy, są niepełne. Statystycznie na choroby rzadkie może cierpieć 5–6 proc. społeczeństwa. Stąd wyliczenie, że nawet 2 mln Polaków może na nie chorować. A jak jest w praktyce? W liczbach zdiagnozowanych pacjentów najlepiej orientują się sami chorzy, ponieważ zrzeszają się w organizacjach pomocowych. Do pierwszego w kraju Ośrodka Chorób Rzadkich w Krakowie w ciągu dwóch lat zgłosiło się ponad 300 dorosłych z całej Polski, mniej więcej u połowy stwierdzano choroby rzadkie – najczęściej schorzenia neurologiczne, reumatologiczne i immunologiczne.

Stworzenie rejestru chorób rzadkich to jeden z priorytetów narodowego planu leczenia. Dane zgromadzone w bazie pozwolą odpowiedzieć na pytanie, gdzie i ile pieniędzy jest tak naprawdę potrzebne. Dotychczas polityka zdrowotna w tym zakresie przypomina bardziej gaszenie pożarów niż zaplanowaną akcję.

Natalia Adamska-Golińska