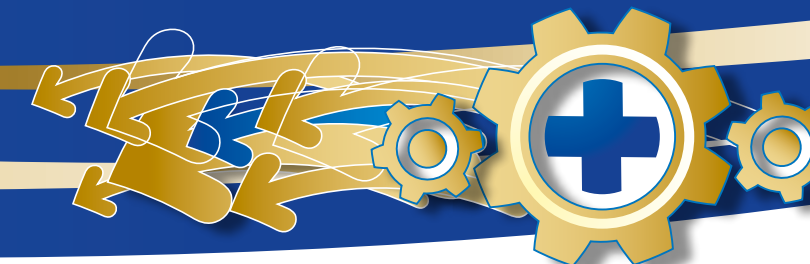




## PRIORYTETY 2024 W OCHRONIE ZDROWIA



# Choroby rzadkie – wszystko jest priorytetem

Z końcem 2023 r. Plan dla Chorób Rzadkich stracił ważność administracyjną. O tym, które z jego 30 zadań zostały zrealizowane oraz jak obecnie wygląda system leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi, dyskutowali eksperci podczas konferencji Priorytety w Ochronie Zdrowia 2024.

W ostatnich latach Ministerstwo Zdrowia podkreślało, że choroby rzadkie to jeden z jego priorytetów. Z Planem dla Chorób Rzadkich na lata 2021–2023 ok. 3,5 mln Polaków z chorobami rzadkimi i ultraradkimi wiązało ogromne nadzieje.

### Punkt wyjścia i wejścia

Rząd Zjednoczonej Prawicy przeznaczył na jego realizację 128,9 mln zł. Plan obejmował sześć obszarów: poprawę diagnostyki poprzez zwiększenie dostępności badań genetycznych, stworzenie rejestru chorób rzadkich, powołanie ośrodków eksperckich, stworzenie paszportu pacjenta z chorobą rzadką oraz uruchomienie platformy informacyjnej „Choroby rzadkie”. Tymczasem 31 grudnia 2023 r. uchwała w sprawie przyjęcia Planu dla Chorób Rzadkich wygasła.

Onkologematologia dziecięca prof. dr hab. n. med. Alicja Chybicka, posłanka na Sejm RP i przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, nie kryła rozgoryczenia. – *To, co dzieje się w chorobach rzadkich, jest tragiczne. Plan jest, zawiera sporo dobrych rozwiązań, ale nie został wdrożony w żadnym aspekcie. Papier jest cierpliwy, wszystko znieś. Ale co z tych wielkich zamierzeń mają umierające przedwcześnie dzieci i cierpiący latami dorośli? Kompletnie nic – ubolewała.* Podobną opinię o Planie dla Chorób Rzadkich wyraził Stanisław Maćkowiak, prezes Krajowego Forum na rzecz Chorób Rzadkich ORFAN oraz Federacji Pacjentów Polskich. – *Plan był efektem tytanicznej pracy – dodam: pracy pro bono – wielu ekspertów systemu ochrony zdrowia, klinicystów i pacjentów, którzy przyłączyli się do tego przedsięwzięcia, dostrzegając w nim realną szansę na poprawę warunków leczenia osób z chorobami rzadkimi. Wprowadzenie planu obiecywano nam przez 3 lata. Opóźnienia tłumaczono brakiem pieniędzy i proszono, abyśmy czekali. Więc czekaliśmy, a „termin ważności” tymczasem minął. Pozostaje nam mieć nadzieję, że ani choroby rzadkie, ani pacjenci z tymi chorobami i ich potrzeby nie zostaną zapomniane w debacie publicznej o systemie ochrony zdrowia – powiedział.* Choroby rzadkie znalazły się w momencie przełomowym. Co pozostało po latach edukacji publicznej i konkretnych staraniach?



### W DEBACIE PT. „PRIORYTETY W CHOROBYCH RZADKICH NA ROK 2024” UCZESTNICZYLI:

- prof. dr hab. n. med. Alicja Chybicka – posłanka na Sejm RP, przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich
- dr hab. n. med. Patryk Lipiński – Polskie Towarzystwo Pediatriczne, Polskie Towarzystwo Wrodzonych Wad Metabolizmu
- Stanisław Maćkowiak – prezes Krajowego Forum na rzecz Chorób Rzadkich ORFAN oraz Federacji Pacjentów Polskich
- Przemysław Marszałek – MukoKoalicja
- Mateusz Oczkowski – Ministerstwo Zdrowia
- dr n. med., MBA, Magdalena Władysiuk – HTA Consulting
- prof. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber – prezes elekt Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego, kierownik Oddziału Klinicznego Pediatrii, Reumatologii z Pododdziałem Alergologii, Szpital Dziecięcy im. św. Ludwika w Krakowie
- prof. dr hab. n. med. Marcin Czech – prezes Polskiego Towarzystwa Farmakoeconomicznego – moderator dyskusji

Czego potrzebuje społeczność pacjentów z chorobami rzadkimi, aby poczuć, że ich obecność jest dostrzegana, a problemy są rozwiązywane?

### Droga przez mękę

– *Przypomnijcie sobie, jak wygląda automat do gier hazardowych. Wyobraźcie sobie, że kulka jest dziecko lub dorosły, a hasłem, które uruchamia maszynę, informacja, że prawdopodobnie ma on chorobę rzadką. Tak jak kulka wiruje i obija się o różne przeszkody w maszynie, tak pacjent zaczyna „objąć się” o różne instytucje medyczne w poszukiwaniu pewnej diagnozy. To często trwa latami. Gdy już ma rozpoznanie, to może wpaść do jednej z dwóch przegródek: albo leczenie zachowawcze, objawowe – tu*

*trafia 95 proc. pacjentów, albo leczenie nowoczesnymi lekami – 5 proc. Ale i ci szczególnie muszą czekać, czasem znowu kilka lat, aż lek „przyjdzie” do Polski – tak sytuację pacjentów z chorobami rzadkimi opisał Przemysław Marszałek, przedstawiciel MukoKoalicji, ojciec dziewczynki chorej na mukowiscydozę.*

– *Pacjent z chorobą rzadką nie trafia do ośrodka wyznaczonego do terapii danej jednostki chorobowej, ale do ośrodka najbliższego. Ma też utrudniony dostęp do specjalistycznych badań. I nie chodzi tu o powszechne badania genetyczne, ale o diagnostykę genetyczną celowaną, ukierunkowaną na konkretnego pacjenta. Prawidłowy algorytm postępowania z pacjentami z chorobami rzadkimi powinien być następujący:*

*diagnostyka wstępna, ustalenie wstępnego rozpoznania, uzupełniające badania genetyczne, diagnoza ostateczna i leczenie – wyjaśnił prof. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber, kierownik Oddziału Klinicznego Pediatrii, Reumatologii z Pododdziałem Alergologii Szpitala Dziecięcego im. św. Ludwika w Krakowie, prezes elekt Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego.*

### Czy jest czym leczyć?

Kilkadziesiąt lat temu pacjenci z chorobami rzadkimi nie przeżywali kilkunastu lat. Ogromny postęp w leczeniu tych chorób dokonał się za sprawą innowacyjnych, efektywnych terapii. – *Badania kliniczne nad tymi lekami są trudniejsze. W jednej jednostce chorobowej*



Fot. Szymon Czerwiński

”

prof. Alicja Chybicka: *Plan nie został wdrożony w żadnym aspekcie. Papier jest cierpliwy, wszystko znieś. Ale co z tych wielkich zamierzeń mają umierające przedwcześnie dzieci i cierpiący latami dorośli? Kompletnie nic*



Fot. Szymon Czerwiński

”

Stanisław Maćkowiak: *Wprowadzenie planu obiecywano nam przez 3 lata. Opóźnienia tłumaczono brakiem pieniędzy i proszono, abyśmy czekali. Więc czekaliśmy, a „termin ważności” tymczasem minął*



Fot. Szymon Czerwiński

”

Przemysław Marszałek: *Czy naprawdę musimy ponownie udowadniać, że lek jest skuteczny, skoro zrobili to już wcześniej tak uznane gremia jak FDA i EMA? Czy nie możemy skupić się od razu na negocjacjach handlowych z producentem?*



Fot. Termedia

”

prof. Zbigniew Żuber: *Prawidłowy algorytm postępowania z pacjentami z chorobami rzadkimi powinien być następujący: diagnostyka wstępna, ustalenie wstępnego rozpoznania, uzupełniające badania genetyczne, diagnoza ostateczna i leczenie*

*mamy w Polsce zaledwie kilku, kilkunastu, czasem ponad 100 chorych. Skuteczne badania to zatem badanie ogólnosiwiatowe, z odpowiednim doborem pacjentów, punktów końcowych, celem leczenia, metodyką itd. Przy czym ustalenie jednolitego programu badawczego dla wszystkich chorób rzadkich jest niemożliwe, bo w obrębie tej samej jednostki mamy bardzo różnicowane spektrum choroby. Dlatego uważam, że badania kliniczne w chorobach rzadkich powinny być traktowane wyjątkowo – zarekomendował prof. Zbigniew Żuber.* Ostatnie wytyczne HTA dotyczące chorób rzadkich pochodzą z 2016 r. Doktor n. med., MBA, Magdalena Władysiuk z HTA Consulting zwróciła uwagę na brak aktualnych wytycznych HTA i potrzebę ich dostosowania do oceny chorób rzadkich oraz na konieczność stworzenia polskiego rejestru chorób rzadkich, który jest w Planie dla Chorób Rzadkich, ale nie powstał.

– *Choroby rzadkie oceniamy w procesach refundacyjnych wciąż tak samo jak choroby powszechne, nie biorąc pod uwagę trudności przy ich badaniach. Rejestr pozwoliłby nam lepiej monitorować efekty wdrożonych terapii w kontekście także innych świadczeń. Zespoły powstałe na potrzeby realizacji planu mogłyby stworzyć bazę wiedzy na temat*

*wzajemnych relacji, czyli kto z kim powinien współpracować, aby usprawnić ścieżki pacjentów. Musimy się jednak przygotować, że to co w niektórych chorobach powszechnych udaje się zrealizować w 2–3 lata, to w chorobach rzadkich wymaga często dwukrotnie dłuższego okresu – uprzedziła dr Magdalena Władysiuk.*

W Polsce liczba refundowanych terapii dla pacjentów z chorobami rzadkimi z roku na rok wzrasta – w 2023 r. było ich aż 43. Przypomniał o tym podczas panelu Mateusz Oczkowski, zastępca dyrektora Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia. – *Zgodnie z deklaracjami, na refundację terapii w chorobach rzadkich Ministerstwo Zdrowia wydało ok. 700 mln zł z 1,1 mld zł budżetu subfunduszu terapeutyczno-innowacyjnego, który jest częścią Funduszu Medycznego – dodał.* W 2024 r. odnawia się aż 11 decyzji dla terapii lekowych o wysokim stopniu innowacyjności i wysokiej wartości klinicznej. Powoduje to przejście finansowania ze środków Funduszu Medycznego na standardową refundację.

– *Może się okazać, że w 2025 r. będziemy wydawać z Funduszu Medycznego zaledwie 100–200 mln zł. Już nie będzie efektu wow i wróci dyskusja nad sensem jego istnie-*

*nia. Jeśli Fundusz Medyczny pozostanie, to środki oddane do jego dyspozycji nadal będą duże, co powinno zachęcić Agencję Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) do wydłużenia listy technologii rekomendowanych do refundacji. Jeśli tylko AOTMiT będzie mogła ją wydłużyć, a to będzie zależało od nowych rejestracji leków – dodał Mateusz Oczkowski.*

### Podkreć tempo refundacji

– *Czy naprawdę musimy ponownie udowadniać, że lek jest skuteczny, skoro zrobili to już wcześniej tak uznane gremia jak Food and Drug Administration (FDA) i European Medicines Agency (EMA)? Czy nie możemy skupić się od razu na negocjacjach handlowych z producentem? – pytał Przemysław Marszałek.*

Rezygnacja z krajowego procesu oceny skuteczności leku to pierwszy postulat, którego realizacja zdaniem pacjentów skróciłaby ich drogę do najnowszych terapii. Drugim jest odstąpienie od procedury zatwierdzenia wniosku refundacyjnego w sytuacji odnowienia wniosku lub jego rozszerzenia o kolejne grupy wiekowe pacjentów lub nowe wskazania terapeutyczne.

– *W mukowiscydozie najbardziej skuteczną lek jest dostępny dla chorych od 12. roku*

*życia. Badania wykazały, że równie dobre efekty daje jego stosowanie od 6. roku życia. Procedura rejestracyjna zaczęła się wiać od nowa, ale... Ministerstwo Zdrowia nie dogadało się z producentem i dzieci w wieku 6–11 lat pozostały bez leku – mówił Przemysław Marszałek. – *Czy nowe technologie nie mogłyby przychodzić do nas szybciej, a nie kilka lat po ich światowej, europejskiej premierze? – pytał.**

Mateusz Oczkowski w imieniu Ministerstwa Zdrowia wyraził ubolewanie nad tym, że pewnych zadań pracownicy resortu nie mogą wykonać próczniej i szybko.

– *Przepisy patentowe, refundacyjne, związane z rejestracją leków są brutalne i nakładają nam różne węzły, których nie możemy zerwać – powiedział. Dodał jednak, że to, czy nowe terapie docierają do nas wolniej, to kwestia dyskusyjna. – *Od 2015 r. FDA wytypowała 108 terapii przełomowych, z których do Polski dotarła połowa, a tylko w trzech przypadkach odmówiliśmy refundacji. Terapii byłoby więcej, gdyby producenci składali szybciej wnioski refundacyjne. Przykład: na wniosek dla asfotazy alfa, przełomowej terapii w leczeniu hipofosfatazji, czekaliśmy... 8 lat! Należałoby się zastanowić, dlaczego producenci w jednych terapiach szybciej wnioskują o refundację**





# PRIORYTETY W OCHRONIE ZDROWIA 2024



Fot. Patryk Rydzik



Fot. Szymon Czerwiński



Fot. Szymon Czerwiński



Fot. Szymon Czerwiński

”

dr Magdalena Władysiuk: Można poprawić działanie Funduszu Medycznego, prowadząc jednocześnie ocenę i częstotliwość, i funkcjonowania systemu opieki nad grupami pacjentów w określonych wskazaniach

z polskiego budżetu, a w innych nie. Albo dlatego podmiot zrywa nagle negocjacje cenowe, bo uznaje, że posłuży się mechanizmem ratunkowego dostępu do technologii lekowych w porozumieniu z klinicystami – tłumaczył Mateusz Oczkowski.

### ASMD wciąż czeka

W wykazie technologii lekowych o wysokim stopniu innowacyjności opublikowanym 30 czerwca 2023 r. znalazł się także pierwszy na świecie lek stosowany w leczeniu niedoboru kwaśnej sfingomielinazy (acid sphingomyelinase deficiency – ASMD).

– To choroba uwarunkowana genetycznie, należąca do grupy lizosomalnych chorób spichrzeniowych. Polega na braku aktywności enzymu lizosomalnego, w tym przypadku sfingomielinazy, co prowadzi do spichrzenia (kumulacji) sfingomieliny w lizosomach komórek, a w konsekwencji do wielonarządowych uszkodzeń – wyjaśnił dr hab. n. med. Patryk Lipiński, specjalista pediatra, dotychczas sprawujący opiekę nad pacjentami z ASMD w Klinice Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie.

Najczęstsze objawy ASMD to powiększenie śledziony (90–100 proc. chorych) i/lub wątroby (70–90 proc.) z uszkodzeniem komórek wątrobowych.

Według szacunków w Polsce jest ok. 25 chorych na ASMD. Kilkunastu z nich wymaga niezwłocznego leczenia.

– Do tej pory nie mieliśmy żadnej terapii dla pacjentów z ASMD. Pojawiła się jednak olipudaza alfa, czyli enzymatyczna terapia zastępcza. To nie tylko pierwsza, lecz także

”

Mateusz Oczkowski: Terapii byłoby więcej, gdyby producenci składali szybciej wnioski refundacyjne. Przykład: na wniosek dla asfotazy alfa, przełomowej terapii w leczeniu hipofosfatazji, czekaliśmy... 8 lat!

jedyna skuteczna terapia w ASMD. Rekombinowana ludzka kwaśna sfingomielinaza – olipudaza alfa – stosowana w enzymatycznej terapii zastępczej u pacjentów z ASMD została uznana w 2022 r. przez FDA i EMA za lek przełomowy, a w czerwcu 2023 r. przez AOTMiT za lek o wysokim poziomie innowacyjności – wyjaśnił dr hab. Patryk Lipiński.

### Fundusz nadziei i obaw

Szansą dla pacjentów z ASMD na dostęp do jedynej opcji terapeutycznej jest Fundusz Medyczny z rocznym budżetem 4 mld zł. Ideą jego powstania było finansowanie najnowszych, najbardziej skutecznych terapii, m.in. w chorobach rzadkich. Wydzielono w nim subfundusz terapeutyczno-innowacyjny z oddzielnym budżetem na technologie lekowe o wysokim poziomie innowacyjności, takie jak olipudaza.

Zdaniem dr Magdaleny Władysiuk Fundusz Medyczny podniósł świadomość konieczności finansowania ze środków publicznych terapii najbardziej innowacyjnych, ale także zmienił system ich oceny. To się przełożyło na zwiększenie liczby częstotek refundowanych z tego źródła.

– Dyskusyjne mogą być różne czasy refundacji w ramach dwóch systemów: przez Fundusz Medyczny versus w zwykłym trybie. Fundusz stwarza szansę przyspieszenia tego procesu i Ministerstwo Zdrowia z tego korzysta. Pojawiają się jednak obawy, czy wykorzystujemy potencjał oceny efektów zdrowotnych np. w rejestrach lub czy przy wprowadzaniu nowych częstotek oceniamy zasady ich wdrażania, np. gdy lek wchodzi do programu, a pierwszy pacjent, który

”

dr hab. Patryk Lipiński: Olipudaza alfa to nie tylko pierwsza, lecz także jedyna skuteczna terapia w ASMD. W 2022 r. została uznana przez FDA i EMA za lek przełomowy, a w 2023 r. przez AOTMiT za lek o wysokim poziomie innowacyjności

może z niego skorzystać, może być włączony dopiero pod koniec okresu obowiązywania decyzji refundacyjnej – powiedziała.

Zwróciła też uwagę, że implementacja leku często wymaga zmiany całego procesu terapeutycznego, czyli na przykład diagnostyki, wytyczenia nowych ścieżek dla pacjentów, ustanowienia nowych ośrodków itd.

– Moim zdaniem można poprawić działanie Funduszu Medycznego, prowadząc jednocześnie ocenę i częstotliwość, i funkcjonowania systemu opieki nad grupami pacjentów w określonych wskazaniach. Fundusz jest narzędziem, które pozwala na rozwianie determinant wpływających na skuteczność technologii lekowej, jeśli takie się pojawią – skomentowała dr Magdalena Władysiuk.

### Aby choroby rzadkie stanęły na nogi

Stałe powiększanie puli terapii refundowanych, weryfikacja skuteczności „starych” programów lekowych, wprowadzonych przed ustawą refundacyjną, a pozbawionych kryteriów oceny skuteczności terapii czy kryteriów wyłączenia, narzędzi pomiaru efektywności, a także stworzenie wspólnie z AOTMiT listy terapii ugruntowanej skuteczności – na tych działaniach w obszarze chorób rzadkich zgodnie z deklaracjami Mateusza Oczkowskiego planuje się skupić Ministerstwo Zdrowia w 2024 r. – Mamy jeszcze zupełnie nową inicjatywę. Chcemy dostarczać chorym do domów te leki, które można podawać w trybie ambulatoryjnym – zapowiedział przedstawiciel resortu.

Profesor Alicja Chybicka zapewniła, że wspólnie z zespołem parlamentarnym dołoży starań, aby doprowadzić choroby rzad-

”

prof. Marcin Czech: Sprzymierzeńcem tych działań będzie, obecnie politycznie łatwiejsza, współpraca z Europą, która otworzy nam wiele drzwi, w tym do europejskich rejestrów chorób rzadkich

kie do takiej kondycji jak onkologię. – Choroby rzadkie to spektrum gigantyczne, bo obejmuje 6–8 tys. jednostek chorobowych. Każda ma przyczynę, którą musimy odnaleźć, a zatem potrzebujemy dokładnej diagnostyki, także genetycznej. Chcemy powołać ogólnopolskie centrum chorób rzadkich dysponujące wiedzą i warunkami do leczenia wszystkich chorób rzadkich, a także ośrodki zajmujące się poszczególnymi schorzeniami. Zgadzam się z opinią minister zdrowia Izabeli Leszczyny, że polski system ochrony zdrowia należy postawić z głową na nogi. Dotyczy to zwłaszcza tak zaniedbanych dziedzin jak choroby rzadkie – podkreśliła prof. Alicja Chybicka.

Moderator dyskusji prof. dr hab. Marcin Czech, prezes Polskiego Towarzystwa Farmakoeconomicznego, podziękował prof. Alicji Chybickiej za docenienie rozwiązań zawartych w Planie dla Chorób Rzadkich, którego wielu współautorów było gośćmi debaty.

– Staraliśmy się stworzyć wartościowe propozycje, możliwe do wdrożenia bez względu na to, kto będzie rządził Polską. Powołując się na doświadczenia z polityki lekowej, zapewniam, że wiele zapisów nie umarło z dniem 31 grudnia ubiegłego roku. Jestem przekonany, że choroby rzadkie mają przed sobą tak dobrą przyszłość jak wspomniana onkologia. Tym bardziej, że w moim przekonaniu sprzymierzeńcem tych działań będzie, obecnie politycznie łatwiejsza, współpraca z Europą, która otworzy nam wiele drzwi, w tym do europejskich rejestrów chorób rzadkich – zakończył prof. Marcin Czech.

Magdalena Gajda