

PRIORITIES AND CHALLENGES IN POLISH AND EUROPEAN DRUG POLICY

Choroby rzadkie wymagają i priorytetowego traktowania

Nazywa się je rzadkimi, bo dotyczą mniej niż 5 na 10 tys. osób w populacji, jednak borykają się z nimi nawet 3 mln Polaków. O szansach na ich skuteczne leczenie rozmawiali uczestnicy panelu „Nowe szanse terapeutyczne dla osób z chorobami rzadkimi” podczas konferencji *Priorities and Challenges in Polish and European Drug Policy 2024*.

Prowadzący debatę dr Jakub Gierczyński przypomniał, że już dziś choroby te są w Polsce traktowane priorytetowo – w 2021 r. wszedł w życie Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich (NPCR) na lata 2021–2023 i powołano Radę ds. Chorób Rzadkich, a kolejny NPCR na lata 2024–2025 ma zostać uchwalony jeszcze w czerwcu 2024 r.

– W międzyczasie poprawiał się dostęp do leków i technologii medycznych stosowanych w chorobach rzadkich. W ostatnich 3 latach co trzeci refundowany lek był przeznaczony dla pacjentów z chorobami rzadkimi – podkreślał.

Nowy plan już wkrótce

Czego w najbliższym czasie mogą się spodziewać pacjenci oraz lekarze diagnozujący i leczący choroby rzadkie ze strony resortu zdrowia?

Wiceminister zdrowia prof. dr hab. n. med. Urszula Demkow zapowiedziała, że nowy plan powinien wejść w życie do końca czerwca lub na początku lipca.

– Pacjenci i ich rodziny potrzebują przede wszystkim sprawnej diagnostyki. Obecnie przeżywają trwającą wiele lat odyseję diagnostyczną, trafiają do różnych specjalistów i są poddawani dziesiątkom badań, pozostając bez diagnozy i możliwości skutecznego leczenia. Tymczasem dla większości rodziców ważne jest, by chorobę nazwać, aby móc przewidzieć jej dalsze etapy, planować rodzinę i dalsze potomstwo bez lęku, że kolejne dziecko urodzi się chore – tłumaczyła prof. Urszula Demkow, która jako lekarz wielokrotnie miała do czynienia z pacjentami z chorobami rzadkimi. Dodaje, że choć dla wielu chorób rzadkich nie ma jeszcze swoistej terapii, postęp nauki jest bardzo dynamiczny i często pojawiają się nowe możliwości leczenia. Obecnie leczenie chorób rzadkich w Polsce jest prowadzone w 44 ośrodkach eksperckich chorób rzadkich (OECR) działających w międzynarodowej sieci. Zdaniem przedstawicielki Ministerstwa Zdrowia powinno ich być więcej, bo z chorobą rzadką zmaga się co 20. Polak.



W DEBACIE UCZESTNICZYLI:

- **Grzegorz Baczewski**, Fundacja Centrum Walki z Alergią
- **prof. dr hab. n. med. Alicja Chybicka**, przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Dzieci
- **prof. dr hab. n. med. Urszula Demkow**, wiceminister zdrowia
- **prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk**, konsultant krajowa ds. alergologii, kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii, Immunologii Klinicznej i Chorób Rzadkich Wojskowego Instytutu Medycznego – Państwowego Instytutu Badawczego
- **prof. dr hab. n. med. Maria Mazurkiewicz-Beldzińska**, kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego
- **prof. dr hab. n. med. Barbara Steinborn**, kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu

– Gdy plan wejdzie w życie, ogłosimy nowy nabór dla ośrodków, które będą musiały spełnić kryteria dotyczące liczby chorych oraz dostępu do diagnostyki. Będziemy także chcieli zaistnieć w europejskiej sieci chorób rzadkich, co pozwoli starać się o fundusze na inicjatywy edukacyjne czy związane z nowymi terapiami. OECR będą mogły korzystać ze świadczeń wysoko refundowanych, a szpitale posiadające takie ośrodki nie będą musiały dopłacać do pacjentów z chorobami rzadkimi. Zależy nam, by zgłaszały się także ośrodki leczące dorosłych, bo podczas gdy zainteresowanie

leczeniem dzieci jest duże, osoba pełnoletnia często „ginie” w systemie – mówiła prof. Urszula Demkow.

Potrzebne są standardy

Przewodnicząca parlamentarnych zespołów ds. chorób rzadkich i ds. dzieci prof. dr hab. n. med. Alicja Chybicka, przypomniała, że choć w Ministerstwie Zdrowia trwała intensywna praca nad poprawą diagnostyki i leczenia, mali pacjenci wciąż są odsyłani od jednego specjalisty do drugiego i wciąż upływa zbyt dużo czasu, zanim zostanie postawiona diagnoza.

– To powinno trwać krótko. Mam nadzieję, że Unia Europejska zadecyduje, by w każdym z krajów członkowskich istniał ośrodek chorób rzadkich koordynujący diagnostykę i leczenie w chorobach rzadkich z danej dziedziny medycyny i że uda się zapewnić wspólne zakupy, bo zupełnie inaczej negocjuje się jako jeden kraj, a inaczej jako ich grupa – mówiła. Parlamentarzystka widzi potrzebę stworzenia ustawy dotyczącej chorób rzadkich, która zobowiązałaby wszystkie rządy do zapewnienia pacjentom pewnego standardu opieki.

specjalnego kodu

– Sam plan, nawet z poziomu rządu, nie ma takiej mocy. Ja całe życie pracowałam w onkologii dziecięcej, gdzie wyleczalność kiedyś wynosiła 15 proc., a obecnie wynosi 85 proc. Teraz mamy koordynatorów, jesteśmy ujęci w sieci i jest nam łatwiej. Chciałabym, żeby tak było w przypadku chorób rzadkich – mówiła prof. Alicja Chybicka.

Diagnostyka i terapia to filary opieki

Chorobą, której diagnostyką i leczeniem, a także mnogością ośrodków Polska może pochwalić się na arenie międzynarodowej, jest rdzeniowy zanik mięśni (*spinal muscular atrophy* – SMA).

Profesor dr hab. n. med. Maria Mazurkiewicz-Beldzińska, kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego, zapewniała, że w neurologii SMA jest chorobą modelową, jeśli chodzi o kompleksowość leczenia.

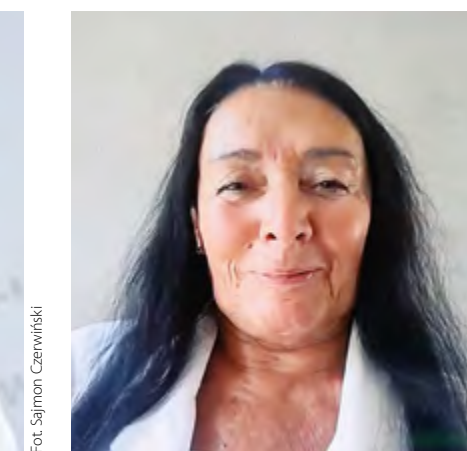
– Po bardzo długim okresie wyczekiwania na leki, opiekę koordynowaną i przesiew noworodkowy udało się uzyskać wszystko, może z wyjątkiem świetnie pojętej opieki koordynowanej. Mamy przesiew noworodkowy i trzy refundowane terapie – nusinersen, risdiplam i Zolgensma, czyli terapię genową. Liczymy na to, że zostaną poszerzone zakresy refundacji tych terapii, bo w trakcie leczenia pojawiają się coraz to nowsze zapytania dotyczące wąskich grup pacjentów. Napawa nas dumą, że Polska plasuje się na podium w Europie, jeśli chodzi o opiekę nad pacjentami z tą chorobą. Nasze ośrodki prowadzą duże grupy pacjentów, więc mamy dostęp do badań klinicznych nad zupełnie nowymi cząsteczkami, które dodatkowo mogą poprawiać funkcjonowanie pacjentów – podkreśliła prof. Maria Mazurkiewicz-Beldzińska.

– Drugą rzeczą to terapie, które oczywiście dla większości pacjentów z przesiewu są dostępne. Mamy jednak trochę niezaspokojoną potrzebę pacjentów z czterema kopiami, dla których przeznaczona jest na razie tylko jedna terapia. Eksperti uważają, że dobrze by było, żeby dla tej grupy było poszerzenie wskazań dla pozostałych terapii – dodała.

Wiceminister zdrowia prof. Urszula Demkow podkreślała, że diagnostyka i terapia to dwa filary opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi.

– Postępy w diagnostyce molekularnej, biotechnologii, wiedzy o genetyce pozwalają bardzo skutecznie diagnozować chorych, a potem szukać odpowiednich punktów uchwytu dla swoistej, spersonalizowanej terapii – tłumaczyła.

Przykładem długo wyczekiwanej terapii jest preparat zawierający bromek gli-



prof. Urszula Demkow: Postępy w diagnostyce molekularnej, biotechnologii, wiedzy o genetyce pozwalają bardzo skutecznie diagnozować chorych, a potem szukać odpowiednich punktów uchwytu dla swoistej, spersonalizowanej terapii

prof. Alicja Chybicka: W onkologii dziecięcej wyleczalność kiedyś wynosiła 15 proc., a obecnie wynosi 85 proc. Teraz mamy koordynatorów, jesteśmy ujęci w sieci i jest nam łatwiej. Chciałabym, żeby tak było w przypadku chorób rzadkich

prof. Maria Mazurkiewicz-Beldzińska: Nasze ośrodki prowadzą duże grupy pacjentów z SMA, więc mamy dostęp do badań klinicznych nad zupełnie nowymi cząsteczkami, które dodatkowo mogą poprawiać funkcjonowanie pacjentów



kopirionium przeznaczony do leczenia ciężkiego ślinotoku u dzieci i młodzieży, u których rozpoznano mózgowie porażenie dziecięce (MPD).

Jak mówiła prof. dr hab. n. med. Barbara Steinborn, kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu, terapia wspomagająca będzie tworzyć nową jakość.

– Ciężka postać ślinotoku, prowadząca do niewydolności oddechowej i aspiracyjnego zapalenia płuc, to pierwsza przyczyna zgonu u dzieci i młodzieży z MPD od 3. do 17. roku życia. Dotychczas nie mieliśmy co tym pacjentom zaproponować poza dobrą opieką codzienną z wykorzystaniem sił pielęgniarskich. Mówimy o tzw. ślinotoku tylnym, nie ślinieniu polegającym na wypływie śliny z jamy ustnej. Ślinotok tylny jest związany z dysfagią, czyli trudnościami w polykaniu i w związku z tym aspirowaniem śliny do drzewa oskrzelowego. To powoduje nawracające infekcje dolnych dróg oddechowych. Jeśli nowy preparat zostanie zrefundowany, będzie to oznaczało poprawę jakości życia tych pacjentów i zrealizowanie niezaspokojonej potrzeby medycznej. Dobrze, by mógł być stosowany przez

PRIORITIES AND CHALLENGES IN POLISH AND EUROPEAN DRUG POLICY

osoby doświadczone w leczeniu pacjentów z uszkodzeniem ośrodkowego układu nerwowego. Takim zespołem chorobowym jest MPD – bardzo zróżnicowanym, jeśli chodzi o nasilenie objawów, w którym mamy różnie wyrażone zaburzenia ruchu i postawy. Dość duży jest odsetek dzieci leżących albo niechodzących. Według danych Narodowego Funduszu Zdrowia (NFZ) i Zakładu Ubezpieczeń Społecznych (ZUS) populacja dzieci z MPD w Polsce to ok. 13 tys. osób. Nie wszyscy chorzy będą jednak wymagali takiego leczenia. Szacuje się, że może ono dotyczyć 15 proc., czyli ok. 2 tys. pacjentów, a w praktyce lek będzie stosowany u kilkuset osób, którym mógłby przynieść ogromną ulgę – podkreślała prof. Barbara Steinborn.

Rejestr chorób rzadkich

Profesor Urszula Demkow podkreśliła, że ustalenie liczby chorych, którzy będą potrzebować danej terapii, jest niezwykle istotne.

– Temu ma służyć przygotowywany rejestr chorób rzadkich. Jest to zadanie bardzo trudne, bo w Polsce wszystkie rejestry obciążone są błędami, dane są niekompletne, zafalszowane, niezgodne z zasadami statystyki, często nie do wykorzystania. Chciałabym, żeby rejestr chorób rzadkich był solidny. Nie jest to łatwe zadanie, bo chorób jest bardzo wiele, ale mamy dobry plan. Wspólnie z Centrum e-Zdrowia (CeZ) chcemy, by dane o tych chorobach służyły do wejścia do systemu był kod ORPHA, bo kody ICD-10 w przypadku chorób rzadkich są bardzo zawodne. CeZ zastanawia się, jak umieścić je w systemie tak, by ich znalezienie nie wymagało dodatkowej pracy lekarzy. Chcemy, by nadanie kodu ORPHA było jednoznaczne z wejściem pacjenta do rejestru. Dzięki temu powstanie narzędzie, które pozwoli podejmować decyzje refundacyjne, bo od razu będzie wiadomo, ilu jest pacjentów z daną jednostką chorobową i jakie mają potrzeby. W rejestrze powinna się znaleźć także pewna historia choroby oraz informacje na temat rozmieszczenia chorych. Obecnie decydującym brakuje solidnej wiedzy i danych, a decyzje podejmowane są często tylko na podstawie opinii ekspertów. Dzięki rejestrowi, który zgodnie z planem powstanie do końca 2025 r., będziemy mogli skuteczniej identyfikować chorych, definiować ich potrzeby, śledzić epidemiologię i tworzyć mapy potrzeb zdrowotnych. Będzie on także narzędziem dla naukowców – zapowiedziała prof. Urszula Demkow.

Odyseja diagnostyczna w HES i EGPA

Doktor Jakub Gierczyński zauważył, że dane epidemiologiczne w Polsce wymagają dużej poprawy, co pokazują przykłady eozynofilowej ziarniniakowatości z zapaleniem naczyń (eosinophilic granulomatosis with polyangiitis – EGPA) oraz zespołu hipereozynofilowego (hypereosinophilic syndrome – HES).



Fot. Sajtmon Czerwiński

„
prof. Barbara Steinborn: Szacuje się, że leczenie preparatem zawierającym bromelek glikopironium może wymagać 15 proc. pacjentów z MPD, czyli ok. 2 tys. chorych, a w praktyce lek będzie stosowany u kilkuset osób, którym mógłby przynieść ogromną ulgę

Konsultant krajowa ds. alergologii, prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk, kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii, Immunologii Klinicznej i Chorób Rzadkich Wojskowego Instytutu Medycznego – Państwowego Instytutu Badawczego, zwróciła uwagę, że również pacjenci z tymi chorobami przechodzą odyseję diagnostyczną, zanim zostanie ustalone rozpoznanie.

– Jest wiele chorób, które w obrazie mają podwyższoną liczbę eozynofili w krwi, ale rozpoznanie HES zwykle wiąże się z wizytami u licznych specjalistów i koniecznością przeprowadzenia diagnostyki różnicowej, w tym wykluczenia zakażenia pasożytniczego czy choroby nowotworowej. Próbowaliśmy estymować liczbę potencjalnych chorych na HES, gdyż jest to istotne w toku prowadzenia procesu refundacyjnego. Warto zaznaczyć, że analiza ekonomiczna choroby to nie tylko wysokość kosztów, lecz także ich efektywność – tłumaczyła prof. Karina Jahnz-Różyk.

Dodała, że zarówno EGPA, jak i HES są trudne do zdiagnozowania.

– Na początku mogą wystąpić objawy nietypowe, często też ciężka astma. Istotą tych chorób jest osiadanie toksycznych eozynofili w różnych narządach i naczyniach. W zależności od tego, jaki narząd zostanie zajęty, do takiego specjalisty trafi chory. Czasami objawy trudno połączyć w jedną jednostkę chorobową. Obserwujemy to na przykład w zespołach autozapalnych, z których nie wszystkie mają kod ICD. Dobrze się stało, że od kilku lat wprowadzane są



Fot. Sajtmon Czerwiński

„
prof. Karina Jahnz-Różyk: Dobrze się stało, że od kilku lat wprowadzane są innowacyjne leki biologiczne. Przykładem jest mepolizumab, z którym mamy doświadczenie w leczeniu astmy ciężkiej, a który znalazł też zastosowanie w EGPA i HES

innowacyjne leki biologiczne do leczenia tych trudnych chorób. Przykładem jest mepolizumab, z którym mamy doświadczenie w leczeniu astmy ciężkiej, a który znalazł też zastosowanie w EGPA i HES – mówiła prof. Karina Jahnz-Różyk.

Ocenia się, że na HES i EGPA choruje mniej więcej 350–450 pacjentów, ale ta liczba się zwiększa, bo gdy pojawia się program, znajdują się kolejni chorzy. Grzegorz Baczewski z Fundacji Centrum Walki z Alergią przypomniał, że HES i EGPA dotyka przede wszystkim młodych ludzi w okresie aktywności zawodowej i zakładania rodzin.

– Człowiek podejmuje ważne decyzje życiowe, a jednocześnie tuła się po ośrodkach i specjalistach, bo trudno mu się zdiagnozować. Niby rozmas jest, ale dalsza diagnostyka stanowi problem. Zaczyna się leczenie przez wielu specjalistów i wieloma lekami. Badania pokazują, że zanim zostanie postawiona diagnoza, mija kilka lat, prawdopodobnie ok. 7. To koszmar człowieka w okresie twórczym powodujący absencję zawodową i utratę możliwości życiowych. Mówimy o chorobach przewlekłych, wielonarządowych, które prowadzą do inwalidztwa. Okazuje się, że prawie połowa pacjentów umiera w ciągu 4 lat po zdiagnozowaniu. Leczeni są dużymi dawkami leków steroidowych, które powodują powikłania. Z czasem te powikłania wymagają leczenia bardziej niż sama choroba. Teraz pojawia się światło w tunelu, jakim są leki biologiczne, w wielu przypadkach skuteczne. W tej chwili w programie ratunkowym leczonych jest ok. 30 pacjen-



Fot. Sajtmon Czerwiński

„
Grzegorz Baczewski: Badania pokazują, że zanim zostanie postawiona diagnoza, mija prawdopodobnie ok. 7 lat. To koszmar człowieka w okresie twórczym powodujący absencję zawodową i utratę możliwości życiowych

tów z bardzo dobrymi efektami. Mogą oni wrócić do normalnego życia, do pracy, założyć rodzinę, unikają skutków ubocznych steroidoterapii – przekonywał Grzegorz Baczewski.

Najważniejszy jest potrzebujący człowiek

Profesor Urszula Demkow przyznała, że widziała wiele przypadków pacjentów, którzy wstali z wózków.

– Głównym naszym interesariuszem jest potrzebujący człowiek. Dlatego nowe procedury w OECR będą dobrze wyceniane w ramach NFZ. Za pierwszorazową wizytę u specjalisty ośrodek zostanie przyzwolone wynagrodzone. Lekarz będzie mógł na nią poświęcić 1,5 godziny, by miał czas przejrzeć stos dokumentacji. Specjalista będzie mógł także zlecić pełną listę badań. Na pierwszy ogień pójdą badania genetyczne, ale też metabolomika, zarówno we krwi, jak i w płynie mózgowo-rdzeniowym, badania enzymatyczne, które pozwolą szybko diagnozować różne choroby spichrzeniowe, a także cała pula badań immunologicznych, cytometria przepływowa i badania szczegółowe – zapowiedziała wiceminister.

Dodała, że poprawi się również wycena procedur szpitalnych, a do hospitalizacji będzie można dodać całą diagnostykę.

– Będzie to stawka degresywna. Chodzi o to, by nie trzymać chorego tygodniami, ale żeby te pierwsze 2–3 dni były super wycenione i żebyśmy wtedy mogli zlecić te badania do sumowania – zapowiedziała.

Patrycja Śledziwska