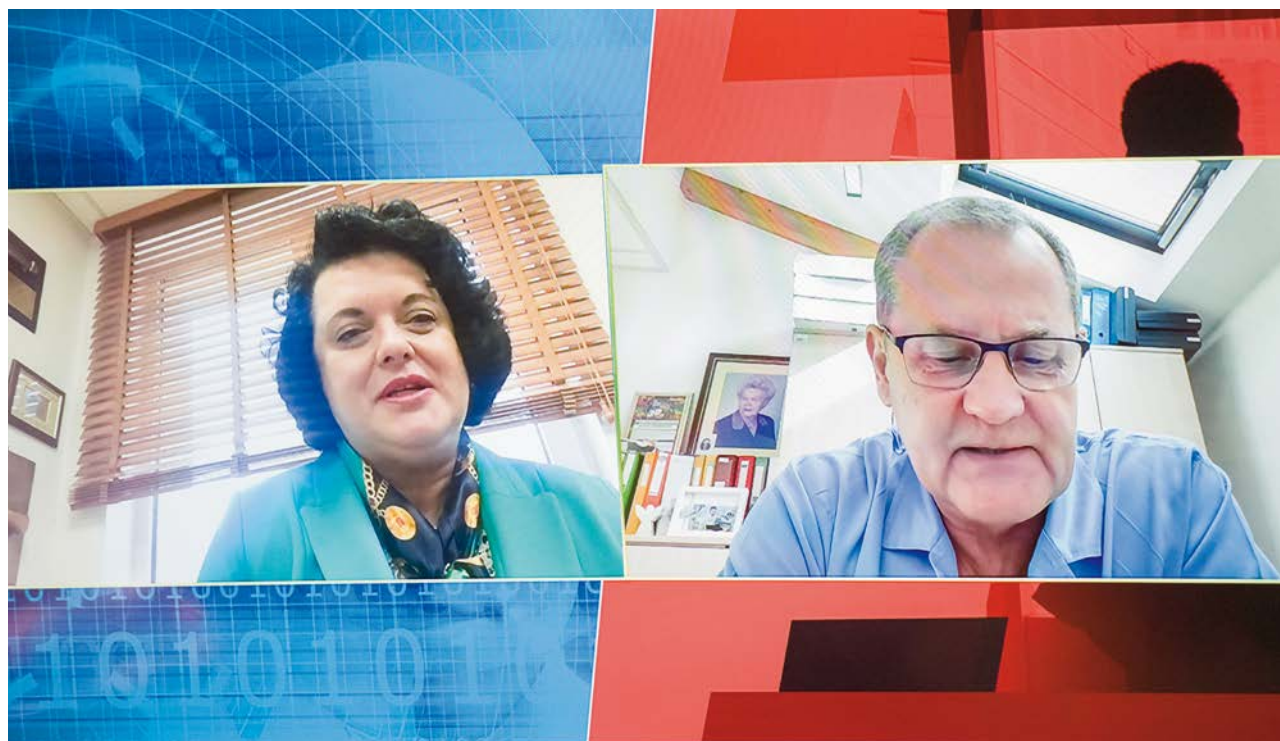


# VI KONGRES WIZJA ZDROWIA DIAGNOZA I PRZYSZŁOŚĆ FORESIGHT MEDYCZNY

## Plan dla Chorób Rzadkich może pójść w przyszłość

Platforma informacyjna w zakresie chorób rzadkich, w której priorytetem jest zapewnienie dostępu do nowoczesnych badań genetycznych, powinna zostać uruchomiona pod koniec pierwszego kwartału przyszłego roku. Jeśli tak się stanie, będzie można uznać, że Plan dla Chorób Rzadkich zaczął działać – wskazują eksperci.



Fot. Patryk Byczyk

### W DEBACIE UCZESTNICZYLI:

- **Barbara Dziuk** – postanka Prawa i Sprawiedliwości, przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich
- **prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska** – Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu, konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich
- **Stanisław Maćkowiak** – prezes Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN oraz Federacji Pacjentów Polskich
- **Waldemar Majek** – prezes Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą
- **prof. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber** – kierownik Oddziału Klinicznego Pediatrii, Reumatologii z Pododdziałem Alergologii Wojewódzkiego Specjalistycznego Szpitala Dziecięcego św. Ludwika w Krakowie

W ramach VI Kongresu Wizja Zdrowia – Diagnoza i Przyszłość – Foresight Medyczny odbył się panel „Czy skutecznie realizujemy Plan dla Chorób Rzadkich?”. W trakcie debaty konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska z Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu podkreślała, że za najważniejszą sprawę uważa poprawę diagnostyki genetycznej. – Konieczne jest uzupełnienie koszty-

ka świadczeń gwarantowanych o dwie nowoczesne metody wielkoskalowych badań genomowych: porównawczą hybrydyzację genomową do mikromacierzy (aCGH) oraz sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) – powiedziała.

### Trwają prace nad wdrożeniem Planu dla Chorób Rzadkich

Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich przypomniała, że Plan dla Chorób Rzadkich został przyjęty 24 sierpnia 2021 r. – To był bardzo ważny

krok, ale nie oznaczał pełnego sukcesu. Wszyscy czekali na wdrożenie planu, 26 maja br. minister zdrowia powołał Radę ds. Chorób Rzadkich i dwie podlegające jej rady naukowe: ds. rejestrów i ds. platformy informacyjnej. Od tej pory rozpoczęły się intensywne prace nad rozwiązaniami umożliwiającymi wdrożenie planu – mówiła.

Obecnie w ramach rady, rad naukowych i siedmiu zespołów ekspertów pracuje ponad 60 osób bezpośrednio zaangażowanych we wdrożenie Planu dla Chorób Rzadkich. Wśród nich są przedstawiciele organizacji pacjentów, kilku departamentów Ministerstwa Zdrowia, reprezentanci Agencji Badań Medycznych, Narodowego Funduszu Zdrowia i Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.

– Dzięki działaniom Centrum e-Zdrowia, które założyło platformę umożliwiającą jednoczesną pracę wszystkim osobom zaangażowanym w projekt, członkowie rady i powołani eksperci, podzieleni na zespoły eksperckie, pracują nad kilkoma obszarami – wyjaśniła prof. Anna Latos-Bieleńska. – Jednym z nich jest praca nad właściwą platformą informacyjną, która będzie wykorzystywana nie tylko jako źródło informacji dla lekarzy i pacjentów, lecz także jako narzędzie edukacji. Obecnie trwa etap współpracy ekspertów z analitykami CeZ, a wkrótce do pracy przystąpią programiści. Platforma powinna zostać przedstawiona pod koniec pierwszego kwartału przyszłego roku. Zawarte tam wiadomości już po uruchomieniu platformy będą systematycznie uzupełniane – dodała.

– Bezwzględny priorytetem jest jednak poprawa diagnostyki, zwłaszcza diagnostyki genetycznej, bo przecież 80 proc. chorób rzadkich to choroby genetyczne. Pracujemy nad tym. Jeśli w pierwszym półroczu przyszłego roku będzie dostęp do w pełni refundowanych, nowoczesnych badań genetycznych, to uznamy, że plan zaczął działać – stwierdziła prof. Anna Latos-Bieleńska.

### Priorytetem jest nie tylko platforma

Prezes Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN oraz Federacji Pacjentów Polskich Stanisław Maćkowiak podkreślił, że pacjenci oczekują realizacji wszystkich zadań, które są wymienione w Planie dla Chorób Rzadkich.

– Od kiedy prof. Anna Latos-Bieleńska przewodniczy radzie, prace zostały bardzo zintensyfikowane. Pod-



Marzena Sygut

# zacząć działać w pierwszym



Fot. Patryk Byczyk



Fot. Patryk Byczyk



Fot. Patryk Byczyk

”

prof. Anna Latos-Bieleńska: *Bezwzględny priorytetem jest poprawa diagnostyki, zwłaszcza diagnostyki genetycznej, bo przecież 80 proc. chorób rzadkich to choroby genetyczne*

stawą uruchomienia Planu dla Chorób Rzadkich jest zbudowanie otoczenia IT całego systemu. Tutaj prace są bardzo zaawansowane. A zakres prac związanych z budowaniem platformy jest naprawdę ogromny, ponieważ zadania wpisane do planu są bardzo rozbudowane. Aby je dobrze wykonywać, konieczne jest stworzenie rzetelnego narzędzia informatycznego – zaznaczył. – Rada stoi na stanowisku, że nie będzie tworzyć żadnych tymczasowych rozwiązań, lecz od samego początku będzie budować rozwiązania docelowe. To jest podstawa, żeby Plan dla Chorób Rzadkich był realizowany w zgodzie z zawartymi w nim zapisami oraz zgodnie z planem przyjętym przez KPRM – dodał.

Posłanka Barbara Dziuk z Prawa i Sprawiedliwości, przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, zaangażowana w walkę o priorytet dla chorób rzadkich w Polsce, zauważyła, że jest to bardzo duże wyzwanie. Przyznała,

”

Stanisław Maćkowiak: *Zgodnie z Planem dla Chorób Rzadkich ośrodki referencyjne muszą mieć stosowne finansowanie, ponieważ zajmują się ciężkimi przypadkami. Dlatego trzeba jak najszybciej podjąć decyzję w sprawie powołania ośrodków eksperckich*

że do działania zmotywowała ją eksperci, profesorkowie i organizacje pacjentów.

– Mam wielką empatię wobec pacjentów, już 20 lat jestem społecznikiem przy Centrum Onkologii w Gliwicach. Spojrzenie na pacjenta z empatią spowodowało, że wydobylam z siebie potencjał, którym mogę зараżać swoich kolegów i koleżanki w Sejmie i Ministerstwie Zdrowia. Tu wielki ukłon w stronę pacjentów, którzy motywowali mnie do pracy. Była to praca trudna, bo trzeba było przekonywać nieprzekonanych. To, że teraz mamy refundowane innowacyjne leki, że pacjenci w Polsce w pewnym sensie wyprzedzili pacjentów w Europie – mam na myśli SMA – to wielka praca ekspertów medycznych i organizacji pacjentów. Cieszę się, że to się udało systemowo poukładać. Teraz bardzo istotne są ośrodki diagnostyczne, pozwalające na wczesne rozpoznanie i ustalenie leczenia – powiedziała.

”

Waldemar Majek: *W marcu tego roku pacjenci z mukowiscydozą uzyskali dostęp do nowoczesnych terapii przyczynowych. Są one refundowane dla ok. 1000 chorych w Polsce*

## Pacjenci potrzebują ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej

Profesor dr hab. n. med. Zbigniew Żuber, kierownik Oddziału Klinicznego Pediatrii, Reumatologii z Pododdziałem Alergologii Wojewódzkiego Specjalistycznego Szpitala Dziecięcego św. Ludwika w Krakowie, zwrócił uwagę na to, jak powinna wyglądać idealna ścieżka pacjenta z chorobą rzadką od diagnozy do leczenia u specjalisty.

– Aby pacjent z chorobą rzadką był otoczony prawidłową opieką, konieczna jest edukacja wszystkich lekarzy. Mamy od 2,5 mln do 3 mln pacjentów z chorobami rzadkimi. W tym zakresie potrzebujemy ogromnego wsparcia. Przede wszystkim pacjent nie wie, że ma chorobę rzadką. Często też nie zdaje sobie z tego sprawy lekarz POZ. Problem polega na tym, żeby w jego gabinecie nie zlekceważyć tych objawów, które nie pasują do typowego przebiegu chorób powszechnie znanych, dla których



# VI KONGRES WIZJA ZDROWIA DIAGNOZA I PRZYSZŁOŚĆ FORESIGHT MEDYCZNY



Fot. Patryk Rydzik

”

Barbara Dziuk:  
To, że teraz mamy refundowane innowacyjne leki, że pacjenci w Polsce w pewnym sensie wyprzedzili pacjentów w Europie – mam na myśli SMA – to wielka praca ekspertów medycznych i organizacji pacjentów

mamy leczenie. Jeśli są wątpliwości co do niepokojącego objawu, to nie należy go lekceważyć, bo nam nie pasuje do z góry założonej koncepcji. Ten objaw może być najważniejszym elementem w tej układance. Dlatego tak ważna jest edukacja, od lekarza POZ przez specjalistę po pacjenta – mówił. – Musimy pacjentom z chorobą rzadką dać szansę na leczenie. Żeby tak się stało, potrzebna jest dobra diagnostyka. Bez szerokiego dostępu do badania genetycznego i dobrej edukacji nie ruszymy z miejsca. Odpowiednia ścieżka diagnostyczna to ogromny wachlarz badań – chodzi nie tylko o badania genetyczne, lecz także o wiele innych badań: serologiczne, molekularne, czynnościowe, obrazowe. Otwieramy ogromny wachlarz badań, żeby ustalić rozpoznanie, a chodzi o choroby, która pojawiają się raz na milion – dwa miliony urodzeń – zauważył prof. Zbigniew Żuber. – Pacjent z diagnozą, nawet jeśli nie ma dla niego obecnie leczenia, wie, na co choruje. Dzięki temu ma szansę, że kiedy pojawi się terapia, otrzyma leczenie. Widzimy to na przykładzie mukowiscydozy, w przypadku której jeszcze niedawno nie było leczenia, a pacjenci w dużej części nie dożywali wieku dorosłego. Dziś chorzy na mukowiscydozę dożywają dorosłości, a my możemy im zaoferować leczenie – dodał.

## Niezaspokojone potrzeby pacjentów z mukowiscydozą

Na problemy chorych na mukowiscydozę zwrócił uwagę Waldemar Majek, prezes Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą. – Pomimo dostępnego leczenia nadal jest to groźna choroba, atakująca wszystkie narządy wewnętrzne. Lepki śluz nie wybacza – nie tylko płucom, układowi oddechowemu, lecz także innym narządom wewnętrznym – mówił.

Waldemar Majek potwierdził, że mukowiscydoza jeszcze niedawno była chorobą wieku dziecięcego, w Polsce dorosłych chorych było niewielu. – Na szczęście to się zmieniło i liczymy, że chorych dorosłych będzie coraz więcej, bo obok leczenia objawowego w marcu tego roku pacjenci uzyskali dostęp do nowoczesnych terapii przyczynowych. Są one refundowane dla ok. 1000 chorych w Polsce – zaznaczył. – Niestety wciąż mamy problem z wdrożeniem leczenia przyczynowego dla uprawnionych pacjentów. Na przeszkodzie stoi biurokracja. Od marca, odkąd wszedł program lekowy, leki otrzymało jedynie 60–70 proc. uprawnionych pacjentów. Przyczyną jest to, że nie wszystkie ośrodki kliniczne podpisały stosowny kontrakt z NFZ. Dodatkowo niektóre wojewódzkie oddziały NFZ nie finansowały programu nawet tym ośrodkiem, które były gotowe go wdrażać – dodał.

– Mamy ok. 17 jednostek uprawnionych do realizacji programu lekowego. Część z nich to placówki typowo pediatryczne, niektóre zajmują się i dziećmi, i osobami dorosłymi, ale są też ośrodki dla dorosłych. Na tym nam najbardziej zależało, gdyż życie chorych dorosłych jest najbardziej zagrożone. Wydaje się, że rozkład ośrodków jest dobry, jeśli chodzi o program lekowy, pod warunkiem że wojewódzkie oddziały NFZ będą to leczenie finansowały, a ośrodki będą je wdrażały – mówił Waldemar Majek.

Dodał, że lekarze i Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą zabiegają o rozszerzenie refundacji leczenia przyczynowego na kolejne grupy pacjentów. Obecnie jest rozpatrywany wniosek producenta o refundację dla dwóch grup: chorych z nowymi mutacjami i chorych w wieku 6–12 lat. – Europejska Agencja Leków dopuściła dla tych pacjentów jeden z trzech leków przyczynowych. Liczymy na to, że i u nas te wskazania zostaną poszerzone – stwierdził prezes Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą.

Posłanka Barbara Dziuk, odnosząc się do nowoczesnych terapii w mukowiscydozie, podkreśliła, że to wielka zasługa organizacji pacjenckich. – Jeden ważny krok mamy za sobą, teraz będą chciały doprowadzić w ciągu 2 miesięcy do spotkania Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich. Chcemy podsumować, co zostało zrobione i czego jeszcze oczekuje środowisko eksperckie i pacjenci – zaznaczyła.

## Wciąż brakuje ośrodków eksperckich

Stanisław Maćkowiak zwrócił uwagę, że niezaspokojonych potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi jest więcej. – Chodzi nie tylko o terapie, lecz także o dostęp do ośrodków referencyjnych. Dotychczas została opisana pierwsza część, odnosząca się do ośrodków, które znajdują się w sieciach europejskich – te mają wejść z automatu do polskich ośrodków referencyjnych. W dalszym ciągu brakuje jednak aktów prawnych służących powołaniu pozostałych ośrodków referencyjnych. Zgodnie z Planem dla Chorób Rzadkich te placówki muszą mieć stosowne finansowanie, ponieważ zajmują się ciężkimi przypadkami. Dlatego trzeba jak najszybciej podjąć decyzję w sprawie powołania ośrodków eksperckich – mówił. – W raporcie określono oczekiwania pacjentów. Dotyczą one dostępu do leczenia i do technologii. Równie ważne, chociaż nie zostało to zapisane w obecnym wydaniu Planu dla Chorób Rzadkich, są potrzeby socjalne – dodał.

Podobną opinię wyraził prof. Zbigniew Żuber, który zaznaczył, że zarówno lekarze, jak i pacjenci, a także Medyczna Racja Stanu, robią wszystko, żeby pomóc chorym w kwestii diagnostyki i leczenia. – Nie możemy zapominać, że pacjent potrzebuje także opieki socjalnej – zarówno on, jak i jego rodzina. Równie ważne jak diagnostyka i leczenie jest wsparcie psychologiczne i socjalne. Dlatego musimy zadbać o opiekę socjalną. Zdarza się bowiem, że chorego nie stać na dotarcie do ośrodka, gdzie będzie diagnozowany i leczony. Tutaj chodzi o całość opieki – podkreślił.

– Leczymy 3–5 proc. wszystkich rozpoznanych metabolicznych chorób rzadkich. To pokazuje, że niezaspokojonych potrzeb jest bardzo dużo. Dotyczą one chorób metabolicznych, autozapalnych, chorób metabolicznych kości. Naszym najważniejszym zadaniem jest dążenie do poprawy jakości życia pacjentów. Kiedyś w Krakowie NFZ poprosił mnie, abym przyjął pacjentów z chorobą Huntera, bo na terenie miasta nie było ani jednego ośrodka, który zajmowałby się dorosłymi chorymi. Teraz jest ich kilka. To pokazuje, że osiągnęliśmy sukces. Mamy wsparcie naszego parlamentu, ale

też Europejskiej Unii dla Zdrowia – mówił prof. Zbigniew Żuber.

Odnosząc się do kwestii poruszanej przez Stanisława Maćkowiaka, prof. Anna Latos-Bieleńska wyjaśniła, że także w Radzie ds. Chorób Rzadkich nie rozumiano, dlaczego ośrodki eksperckie, które już teraz znajdują się w sieci europejskiej, nie zostały powołane. – Z ekspertyzy prawnej Ministerstwa Zdrowia wynika, że takie ośrodki nie mogą być powołane na podstawie rozporządzenia ministra, ale potrzebna jest ustawa. Prawdopodobnie wkrótce pojawi się tzw. ustawa zbiorcza, w której jeden z punktów będzie się odnosił do ośrodków eksperckich – poinformowała.

Podobna sytuacja jest w mukowiscydozie. Waldemar Majek zauważył, że w ośrodkach leczenia mukowiscydozy brakuje wielodyscyplinarnych zespołów, a ponadto wciąż nie ma systemowego rozwiązania w zakresie finansowania dla tych placówek. Konieczne są również inwestycje w infrastrukturę – w szczególności potrzebne są ośrodki dla chorych dorosłych.

## Diagnostyka molekularna – w czym tkwi problem?

U podstaw problemów z dostępem do diagnostyki molekularnej leżą braki kadrowe.

– Z jednej strony czekamy na nowoczesną diagnostykę genetyczną chorób rzadkich, z drugiej strony diagnostykę genetyczną w onkologii, niezbędną do zakwalifikowania pacjenta do terapii celowanej. To pokazuje, że jest olbrzymie zapotrzebowanie na badania genetyczne. Dlatego zabiegałam, żeby biotechnolodzy medyczni i biolodzy molekularni mogli robić specjalizację z zakresu diagnostyki genetycznej. Do tej pory uprawnienia te mieli wyłącznie diagnosty laboratoryjni – wyjaśniła prof. Anna Latos-Bieleńska. – Mam nadzieję, że te zmiany zostaną wprowadzone. W ustawie o medycynie laboratoryjnej, która obecnie jest procedowana, znalazł się nowy zawód medyczny – medyczna genetyka molekularna, która jest propozycją dla biologów i biotechnologów. Osoby z tym wykształceniem mają olbrzymią wiedzę w tym zakresie. Część z nich pracuje od dawna w diagnostyce genetycznej i posiada wymagane kwalifikacje. Dla nich będzie skrócenie, a dla niektórych nawet zaliczenie stażu specjalizacyjnego i dopuszczenie do egzaminu. Niektórzy natomiast rozpoczną specjalizację od początku. Co więcej, liczymy na to, że w wyniku zmian prawnych do kraju wróci część polskich biotechnologów pracujących obecnie w doskonałych laboratoriach za granicą – dodała.

– Potrzebujemy też ustawy o testach genetycznych, która określi ramy prawne: kto jest uprawniony do wykonywania badań, jakie warunki muszą spełnić laboratoria, jaki sprzęt jest wymagany. Dziś nie ma żadnej regulacji dotyczącej badań genetycznych, a ich wykonywanie jest traktowane jak zwykła działalność gospodarcza. To rodzi zagrożenia dla pacjenta. O tę ustawę walczyliśmy od 10 lat. Dziś jestem dobrej myśli – wiceminister zdrowia Piotr Bromber zapewnił mnie, że prace nad nią trwają – zakończyła prof. Anna Latos-Bieleńska ■



Fot. Patryk Rydzik

prof. Zbigniew Żuber:  
Pacjent nie wie, że ma chorobę rzadką. Często też nie zdaje sobie z tego sprawy lekarz POZ. Problem polega na tym, żeby w jego gabinecie nie zlekceważyć tych objawów, które nie pasują do typowego przebiegu chorób powszechnie znanych