



Magdalena Gajda

Nowe szanse w terapii chorób rzadkich

Choroby rzadkie to jeden z priorytetów polskiego systemu ochrony zdrowia. Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021–2023 oraz działania Rady ds. Chorób Rzadkich gwarantują osobom ze schorzeniami rzadkimi i ultraradkimi m.in. sukcesywne zwiększanie dostępu do najnowszej farmakoterapii. Czy klinicyści i pacjenci są zadowoleni z obecnego poziomu refundacji? Jakich przetomów organizacyjnych i terapeutycznych wciąż oczekują?

Choroby rzadkie to schorzenia występujące w populacji rzadko, najczęściej uwarunkowane genetycznie, o przewlekłym i często ciężkim przebiegu, które w ok. 50 proc. przypadków ujawniają się w wieku dziecięcym. W Polsce cierpi na nie od 2,3 do 3 mln osób.

– Sytuacja osób z chorobami rzadkimi w Polsce zdecydowanie się poprawiła. Na razie te zmiany dotyczą działań punktowych, ale Plan dla Chorób Rzadkich daje szansę na zorganizowanie systemowej opieki nad pacjentami – ocenił Stanisław Maćkowiak, prezes Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan oraz Federacji Pacjentów Polskich.

– Dostęp do refundowanej farmakoterapii w obszarze chorób rzadkich wyraźnie się poprawił. Było to możliwe m.in. dzięki nominalnemu zwiększeniu budżetu refundacyjnego. Przez ostatnie 4 lata do programu refundacyjnego włączono 300 pozycji wykorzystywanych w leczeniu chorób rzadkich nieonkologicznych i onkologicznych. Wśród nich są leki nowe oraz rozszerzenia dotychczasowych wskazań. Dla porównania – przez wcześniejszy okres 8 lat było to zaledwie 200 pozycji – powiedział Łukasz Szmulski, radca prawny, dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji Ministerstwa Zdrowia.

Podczas debaty o szansach terapeutycznych w leczeniu chorób rzadkich skupiono się na czterech schorzeniach, aby pokazać działania, które już zostały wykonane, oraz potrzeby czekające na spełnienie w 2023 r.

Głębszy oddech mukowiscydozy

Mukowiscydoza to choroba genetyczna, jednonogenowa, w której 36. mutacja w genie CFTR powoduje nieprawidłową funkcję bądź niewystarczającą ilość białka kanału chlorkowego znajdującego się w wielu komórkach i narządach organizmu, także w płucach. I to właśnie płuca przysparzają największych problemów chorobowych (m.in. niewydolność oddechowa), a także są przyczyną zgonów chorych na mukowiscydozę.



W DEBACIE UCZESTNICZYLI:

- **prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk** – kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, wiceprzewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich
- **Stanisław Maćkowiak** – prezes Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan, prezes Federacji Pacjentów Polskich
- **dr n. med. Izabela Michalus** – Klinika Endokrynologii i Chorób Metabolicznych Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi, Regionalne Centrum Chorób Rzadkich
- **prof. dr hab. n. med. Piotr Rutkowski** – kierownik Kliniki Tkanki Miękkich, Kości i Czerniaków Narodowego Instytutu Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie – Państwowego Instytutu Badawczego w Warszawie, prezes Polskiego Towarzystwa Onkologicznego,
- **Łukasz Szmulski** – dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji Ministerstwa Zdrowia
- **prof. dr hab. n. med. Irena Wojsyk-Banaszak** – kierownik Kliniki Pneumonologii, Alergologii Dziecięcej i Immunologii Klinicznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu

– W Polsce żyje ponad 1800 osób z mukowiscydozą. Prawdziwy przełom w ich leczeniu dokonał się w marcu 2022 r., gdy wprowadzono program terapeutyczny, w którym bierze udział 13 ośrodków dla dzieci i dla dorosłych. Dzięki programowi 847 pacjentów, czyli mniej niż połowa wszystkich chorych, otrzymało nowoczesne leczenie modyfikujące przebieg choroby

w postaci czterech leków: iwakaftor, Orkambi (lumakaftor/iwakaftor), Symkevi (tezakaftor/iwakaftor), Kaftrio (iwakaftor/tezakaftor/eleksakaftor). Dają one pacjentom szansę na znacznie dłuższe i lepsze życie – powiedziała prof. dr hab. n. med. Irena Wojsyk-Banaszak, kierownik Kliniki Pneumonologii, Alergologii Dziecięcej i Immunologii Klinicznej Uniwersytetu

Medycznego w Poznaniu. – Pamiętajmy jednak o pozostałych pacjentach, których liczba jest duża, a którzy mogliby skorzystać z poszerzenia programu – zaznaczyła. Patrząc realistycznie na kwestię rozszerzenia refundacji nowoczesnych terapii lekowych w mukowiscydozie, należy stwierdzić, że konieczne byłoby objęcie nią dwóch grup pacjentów, dla których



”

prof. Anna Kostera-Pruszczyk: Przypomnijmy sobie tajemniczy uśmiech Mony Lisy. Być może dama z portretu Leonarda da Vinci chorowała na miastenię. W przebiegu tej choroby może bowiem dochodzić do osłabienia mięśni twarzy

”

Stanisław Maćkowiak: Sytuacja osób z chorobami rzadkimi w Polsce zdecydowanie się poprawiła. Na razie te zmiany dotyczą działań punktowych, ale Plan dla Chorób Rzadkich daje szansę na zorganizowanie systemowej opieki

”

dr Izabela Michalus: Priorytetem jest uzyskanie dla pacjentów z krzywicą hipofosfemiczną jak najszerzego dostępu do burosumabu. Ten lek został u nas zarejestrowany, ale nie jest refundowany. A wiemy już, że jest niezwykle skuteczny

”

prof. Piotr Rutkowski: W przypadku czerniaka błony naczyniowej oka tebentafusp spełnia wszystkie wymogi, aby znaleźć się na liście leków wysoce innowacyjnych, i mógłby być refundowany w ramach Funduszu Medycznego

te leki zostały zarejestrowane na świecie. Pierwszą są dzieci od 6. roku życia, które mają mutację Delta F508 na jednym allelu genu CFTR, a na drugim allelu mutację o minimalnej wartości funkcji. – Obecnie te dzieci muszą czekać do wieku 12 lat na wdrożenie leczenia, mimo że w Europie jest ono zarejestrowane od 6. roku życia. Na podstawie randomizowanych badań klinicznych oraz porejestracyjnych obserwacyjnych badań populacyjnych wiemy, że to leczenie działa. Poprawia funkcję płuc i stan metaboliczny chorych, zmniejsza częstość zaostrzeń, a zatem znacząco podnosi jakość życia małych pacjentów. Tymczasem przez 6 lat czekania na lek będą oni trafiać do szpitali z powodu zaostrzeń, wymagać antybiotykoterapii, mogą się u nich rozwinąć różnego rodzaju powikłania, np. cukrzyca, osteoporoza, polipy nosa. A przede wszystkim choroba ograniczy

im wiele zajęć codziennych, rozwojowych, edukacyjnych – przekonywała prof. Irena Wojsyk-Banaszak. Drugą grupą pacjentów z mukowiscydozą, która zgodnie z rekomendacjami Europejskiego Towarzystwa Mukowiscydozy uzyskałaby wymierne korzyści terapeutyczne z dostępu do refundacji leków, są osoby z mutacją Delta F508 na jednym allelu genu CFTR niezależnie od rodzaju mutacji na drugim allelu. – Gdyby te dwa priorytety zostały zrealizowane, to by oznaczało dostęp do leczenia dla 125 dzieci w pierwszym przypadku oraz ok. 40 dzieci i ok. 300 dorosłych – podsumowała prof. Irena Wojsyk-Banaszak. Ekspertka zwróciła uwagę na jeszcze trzy wyzwania w terapii mukowiscydozy. Pierwszym jest lepsza wycena świadczeń jednodniowych, a także świadczeń udzielanych przez poradnie specjalistycz-

ne prowadzące skomplikowane, wielodyscyplinarne badania, takie jak badania czynnościowe płuc z zastosowaniem wyplukiwania azotu metodą wielokrotnych oddechów, badania bakteriologiczne, konsultacje dietetyczne i fizjoterapeutyczne. Drugim wyzwaniem jest zwiększenie dostępności badań molekularnych w kierunku mukowiscydozy dla osób, które nie są objęte badaniami przesiewowymi lub u których wynik badań przesiewowych był ujemny. Trzecia sprawa to usprawnienie administracyjne obsługi programów lekowych.

Uśmiech miasteni

Miastenia rzekomoporaźna (*myasthenia gravis*) to nabyta, przewlekła choroba neurologiczna, której przyczyną jest nieprawidłowe działanie układu odpornościowego. Wytwarza on patologiczne

przeciwciała skierowane przeciwko receptorom ułożonym w złączy nerwo-mięśniowym, najczęściej receptorom acetylocholinu. W efekcie dochodzi do zaburzeń przekazywania impulsów z zakończeń nerwów ruchowych do mięśni. – Przypomnijmy sobie tajemniczy uśmiech Mony Lisy. Neurologzy przyznają, że być może dama z portretu Leonarda da Vinci chorowała na miastenię. W przebiegu tej choroby może bowiem dochodzić do osłabienia mięśni twarzy, mięśni oddechowych, a także mięśni kończyn górnych i dolnych. Chory ma zaburzenia widzenia, problemy z mówieniem, gryzieniem pokarmu i jego przelknięciem, co może prowadzić do zachyłkowego zapalenia płuc, a nawet niewydolności oddechowej – wyjaśniła prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk, kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego,



PRIORYTETY 2023

W OCHRONIE ZDROWIA



Fot. Pamyk-Brydak



Łukasz Szmulski: Przez ostatnie 4 lata do programu refundacyjnego włączono 300 pozycji wykorzystywanych w leczeniu chorób rzadkich. Wśród nich są leki nowe oraz rozszerzenia dotychczasowych wskazań

kierownik Ośrodka Euro-NMD – referencyjnego Ośrodka Chorób Rzadkich Nerwowo-Mięśniowych ERN, członek Rady Centrum Doskonałości Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego oraz wiceprzewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich. Na miastenię można zachorować w każdym momencie życia, choć najczęściej dotyczy ona kobiet w wieku 20–40 lat i mężczyzn powyżej 60. roku życia. – Mamy też rozpoznania u bardzo małych dzieci oraz pokaźną grupę pacjentów powyżej 60., 70. roku życia. Szacujemy, że w Polsce na miastenię choruje aktywnie, czyli wymaga jakiejś formy leczenia farmakologicznego, ok. 9 tys. osób – poinformowała prof. Anna Kostera-Pruszczyk.

Miastenia jest znana od dawna, ale wciąż w wielu przypadkach rozpoznawana jest dopiero w stadium zaawansowanym.

– U pewnej grupy pacjentów możemy osiągnąć stabilizację ich stanu, stosując leczenie objawowe. Pozostaje duża grupa chorych wymagających trwającej czasem nawet kilka dekad terapii glikokortykoidami, czyli sterydami, oraz tzw. starymi lekami immunosupresyjnymi. Starymi, bo rejestrowanymi w latach 60. i 70. Są to leki o szerokim spektrum działania, ale także z licznymi działaniami niepożądanymi, na których efekty terapeutyczne czekamy 3, 6,

a nawet 12 miesięcy. Szansa dla chorych są nowo rejestrowane leki biologiczne o celowanym mechanizmie, z dobrym profilem bezpieczeństwa, a jednocześnie z szybkim początkiem działania – już po kilku tygodniach. A to ostatnie jest niezwykle ważne w chorobie, która może prowadzić do tak gwałtownego pogorszenia stanu pacjenta, że trafia on na oddział intensywnej terapii – wyjaśniła prof. Anna Kostera-Pruszczyk. Pierwszym zarejestrowanym w Unii Europejskiej lekiem nowej generacji dla pacjentów z miastenią jest efgartigimod. Jest to blocker noworodkowego receptora Fc (fragment Fc ludzkiej immunoglobuliny G1), który redukuje stężenie przeciwciał i autoprzeciwciał klasy G (IgG). Wniosek w sprawie włączenia tego leku do refundacji w Polsce został już złożony.

Dziecięcy apel krzywicy

Krzywica hipofosfatemiczna z utratą fosforanów to jedna z genetycznie uwarunkowanych chorób rzadkich kości. – Choroba ta dotyczy przede wszystkim dzieci. Rozpoznawana jest najczęściej ok. 2. roku życia. Objawia się przede wszystkim bólami kostnymi, które sprawiają, że dziecko cierpi i nie może normalnie funkcjonować, a także deformacjami układu kostnego, a w rezultacie zaburzeniami chodu i gorszym rozwojem dziecka. Do tego musimy jeszcze dołączyć liczne możliwe powikłania, w tym przewlekłą niewydolność nerek, jeśli pacjent nie reaguje na leczenie – wyjaśniła dr n. med. Izabela Michalus z Kliniki Endokrynologii i Chorób Metabolicznych Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi oraz Regionalnego Centrum Chorób Rzadkich.

Ilu pacjentów z krzywicą hipofosfatemiczną jest w Polsce? Nie wiadomo. – Wiele ośrodków i wielu specjalistów zajmuje się tą chorobą rzadką, m.in. pediatrzy metaboliczni, endokrynolodzy, nefrologi. Myślę jednak, że kilkuset pacjentów w Polsce na pewno jest – takich, u których właśnie rozpoznano chorobę, i takich, którzy są leczeni od wielu lat, już z powikłaniami – oceniła dr Izabela Michalus.

Diagnostyka krzywicy hipofosfatemicznej nie wymaga stosowania skomplikowanych metod, opiera się na badaniach biochemicznych krwi i moczu. Eksperti szerzą wiedzę o tej chorobie, uwalniają ją na nią lekarzy, a także współpracują z poradniami genetycznymi.

– Problemem w krzywicy z niedoboru fosforu jest leczenie. Choroba znana jest od dawna, a my cały czas stosujemy terapię objawową, która polega na przyjmowaniu przez pacjentów wykonywanej w aptekach recepturowej mieszanki fosforanowej, ponieważ nie mamy zarejestrowanych gotowych preparatów fosforanów. Taki syrop, niestety niesmaczny, podawany jest 7–8 razy na dobę, bez przerwy nocnych. Co więcej, ap-

teki często nie mają wszystkich składników mieszanki, więc terapia jest przerywana – wyjaśniła dr Izabela Michalus.

Nadzieją dla małych i dorosłych pacjentów z krzywicą hipofosfatemiczną sprzężoną z chromosomem X jest nowy lek celowany – przeciwciała monoklonalne burosumab, który blokuje czynnik wzrostu fibroblastów odpowiedzialny za utratę fosforanów przez nerki.

– Ten lek został u nas zarejestrowany, ale nie jest refundowany. A wiemy już, że jest niezwykle skuteczny. Wręcz odwraca objawy choroby w postaci bólów i deformacji kostnych. Na mieszance fosforanowej nie osiągniemy takich efektów. Podaje się go w formie iniekcji podskórnej raz na dwa tygodnie. Te wszystkie elementy sprawiają, że lek znacząco poprawia także jakość życia chorych. Priorytetem jest więc uzyskanie dla naszych pacjentów jak najszybszego dostępu do burosumabu – mówiła dr Izabela Michalus.

Rzadki nowotwór oka

Czerniak błony naczyniowej oka wywodzi się z komórek barwnikowych – melanocytów – zlokalizowanych w błonie naczyniowej oka. Stanowi on 95 proc. wszystkich czerniaków gałki ocznej. Choć należy do grupy czerniaków, jest zupełnie innym nowotworem niż czerniak skóry. Choroba jest diagnozowana głównie u osób starszych. Ryzyko zachorowania rośnie z wiekiem i osiąga szczyt ok. 70. roku życia. Nowotwór ten ma także bardzo swoiste mutacje i jest odporny na inne leczenie niż miejscowe, np. na chemioterapię lub immunoterapię.

– Choroby nowotworowe nie są umieszczone w Programie Chorób Rzadkich. A szkoda, bo ok. 15 proc. nowotworów to rzeczywiście choroby rzadkie. Tak jak czerniak błony gałki ocznej, którego diagnozujemy u ok. 400 osób rocznie. Nie mamy problemu z jego leczeniem miejscowym, którego skuteczność wynosi ok. 95 proc. W Polsce jest referencyjny ośrodek kliniczny okulistyki Uniwersytetu Jagiellońskiego, w którym leczymy czerniaka gałki ocznej z zastosowaniem metod brachyterapii lub protonoterapii – powiedział prof. dr hab. n. med. Piotr Rutkowski, prezes Polskiego Towarzystwa Onkologicznego, kierownik Kliniki Nowotworów Tkanki Miękkich, Kości i Czerniaków Narodowego Instytutu Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie – Państwowego Instytutu Badawczego w Warszawie, pełnomocnik ministra zdrowia ds. Narodowej Strategii Onkologicznej.

Problem leży gdzie indziej. Czerniak błony gałki ocznej u ok. 50 proc. pacjentów pomimo skutecznego leczenia guza pierwotnego tworzy przerzuty, w pierwszej kolejności atakuje wątrobę. Rozwinięciem się choroby przerzutowej wiąże się z bardzo niekorzystnym rokowaniem. Jedynie

15 proc. pacjentów z przerzutowym czerniakiem błony naczyniowej oka przeżywa 15 miesięcy.

– Jeśli zmiany są resekcyjne, to je usuwamy lub stosujemy radioembolizację, ale w przypadku choroby przerzutowej nieoperacyjnej do ubiegłego roku nie było żadnego skutecznego leczenia. Przełomem stało się znalezienie sposobu, by zaktywizować układ immunologiczny do niszczenia przerzutów czerniaka gałki ocznej w wątrobie – tłumaczył prof. Piotr Rutkowski.

Przełomowy lek nosi nazwę tebentafusp. Przełomowy lek zarejestrowany w leczeniu czerniaka błony naczyniowej oka – celowana molekularnie terapia, której zastosowanie, jak wykazało badanie III fazy z randomizacją, przynosi korzyści w zakresie wydłużenia przeżycia całkowitego o 6 miesięcy. Tebentafusp reprezentuje nową klasę leków onkologicznych opartych na bispecyficznych białku fuzyjnym, zaprojektowanych, aby zwiększać częstość interakcji między limfocytami T a komórkami czerniaka i przez to zwiększać ich aktywność przeciwnowotworową.

– Z tego leku mogłoby skorzystać ok. 70 chorych rocznie – prognozował prof. Piotr Rutkowski. – Obecnie zapewniliśmy pacjentom dostęp do niego dzięki udziałowi w badaniu klinicznym i programowi szerokiego dostępu, ale to rozwiązanie czasowe, a konieczne jest stałe. Co więcej, leczenie nowym lekiem musi być prowadzone w ośrodkach referencyjnych, ponieważ choroby podczas podania trzech pierwszych dawek jest hospitalizowany i choć nie zdarza się to często, może się znaleźć na OIOM-ie. Polskie Towarzystwo Onkologiczne wspólnie z zespołem okulistów i specjalistów chirurgii wątroby przygotowało wytyczne diagnostyczno-terapeutyczne dotyczące

chorych na czerniaki oka – poinformował. Rozwiązaniem problemu finansowania innowacyjnych terapii lekowych w całym obszarze chorób rzadkich i ultraradkich byłoby wykorzystanie Funduszu Medycznego.

– W przypadku czerniaka błony naczyniowej oka lek spełnia wszystkie wymogi, aby znaleźć się na liście leków wysoce innowacyjnych, i mógłby być refundowany w ramach tego funduszu. W ten sposób mógłby być szybciej i stałe dostępny dla pacjentów – wyjaśnił prof. Piotr Rutkowski.

Resortowe rozterki i pacjencie priorytety

Klinicyści i pacjenci zgodnie potwierdzają postęp w refundacyjnej polityce lekowej w zakresie chorób rzadkich. Przedstawiciel Ministerstwa Zdrowia, optymistycznie kończąc dyskusję, przypomniał, że obecnie w chorobach rzadkich w procesie wnioskowania refundacyjnego jest 37 częsteczek. – Wnioski są na różnych etapach proceduralnych: albo dopiero co wpłynęły, albo przechodzą ocenę formalnoprawną. W niektórych przypadkach już uzgadniamy program lekowy, a niektóre są poddawane ocenie ekonomicznej lub Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji. Należy się spodziewać, że w tym roku nowe leki bądź wskazania będą objęte refundacją – zapowiedział Łukasz Szmulski. Przyznał też, że nie będzie to być może tak imponujący wynik jak w 2022 r., gdy włączono do refundacji 100 częsteczek. Powodów jest kilka.

– Negocjacje refundacyjne są trudne i często nie kończą się tak, jak byśmy sobie tego życzyli. Decyzja o tym, który lek zrefundować, a który nie, to wyzwanie. Co prawda, budżet refundacyjny nam do

tej pory rósł, ale gospodarka jest w stanie wskazującym na pewną recesję. Możemy mieć obawy, czy wpływy ze składek będą na dotychczasowym poziomie. To wszystko będzie miało wpływ na przyszły kształt list refundacyjnych. List, na których są także wyroby medyczne i środki spożywcze specjalnego przeznaczenia żywieniowego, również ważne w opiece nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Zdajemy sobie sprawę, że w tym obszarze jest wiele wyzwań, ale staramy się patrzeć na potrzeby lecznicze i opiekuńcze pacjentów w sposób przekrojowy – wyjaśnił Łukasz Szmulski.

Stanisław Maćkowiak wskazał kilka elementów Planu dla Chorób Rzadkich, których realizacji pacjenci pilnie oczekują. Pierwszym z nich jest utworzenie sieci centrów eksperckich dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Ministerstwo Zdrowia zapewniło podczas rozmów z organizacjami pacjentskimi i ekspertami z Rady ds. Chorób Rzadkich, że do końca pierwszego kwartału br. zostanie pozytywnie załatwiona sprawa przyznawania statusu, działania, bieżącego monitoringu aktywności oraz finansowania ośrodków eksperckich znajdujących się w sieciach międzynarodowych, a do końca drugiego kwartału br. ośrodków w sieci krajowej. Drugim elementem, powiązaniem z centrami eksperckimi, jest opracowanie ścieżek terapeutycznych.

– Ważne jest, aby każdego chorego jak najszybciej zdiagnozowano i rozpoczęto odpowiednie leczenie. I tu pojawia się trzeci element, czyli rozbudowa badań przesiewowych noworodków pod kątem chorób rzadkich. W naszym przesiewie są 32 jednostki chorobowe, co plasuje Polskę na drugiej pozycji wśród krajów wykonujących tego rodzaju badania, ale do liderów

– Włochów (50 jednostek chorobowych) – jeszcze nam trochę brakuje – stwierdził Stanisław Maćkowiak. Zwrócił także uwagę na fakt, że oferta farmakologiczna dla chorych na choroby rzadkie jest uboga, dotyczy tylko ok. 5 proc. pacjentów. Podobnie jak Łukasz Szmulski zaapelował do koncernów farmaceutycznych o przypięcie prac badawczych nad nowymi częsteczkami.

Przedstawiciel organizacji pacjentskich zapowiedział także uruchomienie wkrótce specjalnej internetowej platformy informacyjnej o chorobach rzadkich: – Znajdą się tam nie tylko informacje o poszczególnych jednostkach chorobowych, lecz przede wszystkim wskazówki dotyczące możliwości leczenia, miejsc, gdzie jest ono prowadzone, a także porady dotyczące opieki. Platforma informacyjna, która jest integralną częścią Planu dla Chorób Rzadkich, zostanie uruchomiona jeszcze w tym półroczu, a będzie skierowana do pacjentów, ich opiekunów i klinicystów.

Trwają też intensywne prace przygotowawcze do kolejnej edycji Planu dla Chorób Rzadkich. Podkreślając zaangażowanie w nie zespołu Ministerstwa Zdrowia, prof. Anna Kostera-Pruszczyk skomentowała: – Nigdy nie staramy się o uprzywilejowanie naszych pacjentów, ale o ich równouprawnienie, o dobry dostęp do tego, co nowoczesna medycyna może im zapewnić. Zdajemy sobie sprawę, że sytuacja, gdy któregoś dnia obudzimy się i stwierdzimy, że wszystkie choroby rzadkie w Polsce są „zaopiekowane” w 100 proc., to utopia. Ale nieślychcie ważne jest, aby to zielone światło, które nam włączono, maksymalnie wykorzystać. Przed nami jeszcze wiele pracy, ale jest też wielu ludzi dobrej woli, którzy chcą ją wykonać. ■



Fot. Pamyk-Brydak



prof. Irena Wojsyk-Banaszak: W Polsce żyje ponad 1800 osób z mukowiscydozą. Prawdziwy przełom w ich leczeniu dokonał się w marcu 2022 r., gdy wprowadzono program terapeutyczny, w którym bierze udział 13 ośrodków. Dzięki niemu 847 pacjentów otrzymało nowoczesne leczenie modyfikujące przebieg choroby

Podczas debaty złożono podziękowania za pełną poświęcenia pracę nad poprawą leczenia i opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi ekspertom, którzy nie mogli dołączyć do dyskusji. Adresatami podziękowań są: posłanka Barbara Dziuk, przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich, zespół Biura Rzecznika Praw Pacjenta, prof. Anna Latos-Bieleńska, przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, oraz prezes Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji Roman Topór-Mądry.



Fot. iStockphoto