

Jak radzić sobie z chorobami rzadkimi

Ziarnko do ziarnka



for: iStockphoto

Trudno zrobić na nich biznes – jest ich za mało, są zbyt kosztowni i problematyczni. Mimo to pacjenci cierpiący na choroby rzadkie i ultraradkie zaczynają wychodzić z cienia. W ostatniej dekadzie w Polsce pojawiło się więcej możliwości terapii niż przez poprzednie stulecie. Wspecjalizowanie ośrodka w leczeniu tych chorych (w kontekście współpracy ogólnoeuropejskiej czy nawet ogólnoświatowej) to potencjalnie dobry interes. Unia Europejska zobowiązuje kraje członkowskie do wdrożenia narodowych planów przeciwdziałania chorobom rzadkim przed upływem 2013 r.

Teresa Matulka o chorobach ultraradkich często wie więcej niż lekarze, z którymi rozmawia. Doskonale orientuje się też, gdzie można uzyskać pomoc. Ta wiedza to jej bagaż życiowy. Choruje na mukopolisacharydozę typu IV. Tym samym schorzeniem obciążone jest dwoje jej dorosłych dzieci. Wychowuje również dwoje nastoletnich dzieci: jedno z wrodzoną łamliwością kości, a drugie z zespołem Aspergera. – *Moje życie to choroby rzadkie* – mówi.

Dwadzieścia lat temu razem z prof. Anną Tylicki-Szymańską z Centrum Zdrowia Dziecka założyły Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie, które zrzesza pacjentów z 26 jednostkami chorobowymi, m.in. z chorobą Pompego, Krabbe'go i Niemann-Picka. W 2008 r. członkowie stowarzyszenia pikietowali przed Kancelarią Prezesa

Rady Ministrów. Mieli dość bezsilności, braku leczenia i perspektyw. Wywalczyli refundację leków stosowanych w dwóch typach mukopolisacharydozy i chorobie Pompego. W ubiegłym roku Polska wydała na ten cel 40 mln zł. Na inne ultrazadkowe schorzenia nie ma leków lub są one dopiero w fazie prób.

– *Mamy kolejny mały sukces. We wrześniu Centrum Zdrowia Dziecka po raz pierwszy zoperuje odcinek szyjny kręgosłupa u 12-letniego chłopca z mukopolisacharydozą typu IV* – cieszy się Teresa Matulka, prezes stowarzyszenia. – *Chorzy bardzo często cierpieli z powodu wiotkości kręgosłupa w odcinku szyjnym i do tej pory w Polsce nie można im było pomóc. Zabiegi wykonywano tylko w specjalistycznym ośrodku w Manchesterze.*

Profesor Marcin Roszkowski, szef Kliniki Neurochirurgii z Centrum Zdrowia Dziecka mówi: – *Sama operacja odbarczenia i usztywnienia złącza czaszkowo-szyjnego jest zabiegiem standardowym. Problem nie leży po naszej stronie, po prostu nikt z prowadzących pacjentów z mukopolisacharydozą nie kierował ich na zabiegi wcześniej.*

W kolejce czekają następni pacjenci z mukopolisacharydozą. W Polsce jest ich ponad 20.

Walka o krew

Charyzmy trudno odmówić również Bogdanowi Gajewskiemu, prezesowi Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię. Tegoroczny laureat Orderu Uśmiechu nie ustaje w walce o dostęp do nowoczesnego leczenia dla tej grupy pacjentów. Pisz listy i apele, organizuje konferencje, chętnie wypowiada się w mediach. Efekt – od 2008 r. w ramach Narodowego Programu Leczenia Hemofilii wszystkie dzieci otrzymują trzy razy w tygodniu profilaktycznie czynnik krzepnięcia krwi. Od niedawna najmłodsze dzieci mogą otrzymywać bezpieczniejszy, rekombinowany czynnik. Pozostaje problem tych chorych, którzy przez całe życie otrzymywali czynnik wtedy, gdy było już za późno – podczas wylewu.

Do tej pory zniszczone stawy hemofilików operował tylko Szpital Kliniczny im. Dzieciątka Jezus w Warszawie. Chorzy czekali w kolejce nawet 5–6 lat. W czerwcu nastąpił przełom. Krakowskie Centrum Rehabilitacji i Klinika Hematologii Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie podpisały porozumienie, które określa współpracę podczas zabiegów wszczepiania endoprotez u chorych na hemofilię. Na początku lipca zoperowano biodro i dwa kolana. Dzięki temu pierwsze kroki bez bólu postawił m.in. 45-letni Marek Kurach, mężczyzna, który na zabieg czekał od 9 lat.

Profesor Aleksander Skotnicki, szef Kliniki Hematologii Szpitala Uniwersyteckiego, nie kryje dumy. – *Wszystkie ogniwa zadziałały. Krakowskie Centrum Rehabilitacji zapewniło salę operacyjną, specjalne sale dla chorych, odpowiednią ilość czynnika krzepnięcia. Pielęgniarki zostały przeszkolone, a klinika wyznaczyła lekarzy*



foto: Marcin Gimiński/Forum

„ Prof. Aleksander Skotnicki: Wszystkie ogniwa zadziałały. Krakowskie Centrum Rehabilitacji zabezpieczyło salę operacyjną, specjalne sale dla chorych, odpowiednią ilość czynnika krzepnięcia ”



foto: Adam Kozak/Agencja Gazeta

„ Bogdan Gajewski: Według dyrekcji warszawskiego szpitala przy ul. Lindleya, do każdej operacji chorego na hemofilię muszą dopłacić od 1 tys. do 2 tys. zł ”

hematologów, którzy nadzorowali przebieg leczenia – wy- mienia.

Do końca roku planowane są operacje kolejnych pięciu pacjentów. Teresa Zalewińska-Cieślak, dyrektor KCR, nie jest jeszcze w stanie oszacować, ile kosztowały zabiegi. Na pewno więcej niż operacja chorego bez obciążenia genetycznych. Tymczasem NFZ zapłaci za tych pacjentów standardowe stawki.

„Zwykła wizyta u dentysty jest dla rodziny dziecka chorego na rzadkie schorzenie nie lada problemem, znieczulenie wiąże się bowiem ze sporym ryzykiem”

– Według dyrekcji warszawskiego szpitala przy ul. Lindleya, do każdej operacji chorego na hemofilię muszą dopłacić od 1 tys. do 2 tys. zł – twierdzi Bogdan Gajewski.

Krakowskie Centrum Rehabilitacji nie zraża się tym i chce pójść dalej. Stara się nawiązać współpracę z Centrum Onkologii w Krakowie. – Jest spora grupa chorych z przerzutami nowotworowymi do kości lub pierwotnymi nowotworami kości długich. Oni cierpią podwójnie: z powodu choroby i trudności w poruszaniu się. Resekcja nowotworu i uzupełnienie ubytku kości implantem to szansa na lepsze, często dłuższe życie – mówi dr Jerzy Mirosław Jaworski, zastępca ds. leczenia KCR.

Światowe centrum

Według dostępnych szacunków, w Polsce występuje 300 chorób rzadkich. Cierpi na nie ok. 1,3 mln pacjentów. Choroby ultraradkie dotyczą 1000 osób. Wszystkie te osoby oprócz schorzenia podstawowego

„W Polsce występuje 300 chorób rzadkich. Cierpi na nie ok. 1,3 mln pacjentów”

mają wiele innych problemów zdrowotnych będących pochodną choroby. Są m.in. częstymi pacjentami Instytutu Patologii i Fizjologii Słuchu w Warszawie oraz Międzynarodowego Centrum Słuchu i Mowy w Kajetanach.

– Coraz więcej pacjentów w poszczególnych klinikach naszego instytutu to przypadki trudne, rzadkie zespoły, reoperacje po wcześniejszych zabiegach. Nie są to tanie procedury, a NFZ płaci za nie jak za pozostałe. Mamy takie same warunki jak wszyscy świadczeniodawcy – podkreśla prof. Henryk Skarżyński, dyrektor i założyciel instytutu.

Mimo to od siedmiu lat w instytucie wykonuje się najwięcej operacji poprawiających słuch na świecie, nawet kilkanaście razy więcej niż w głównych ośrodkach. W ostatnich dwóch latach z różnych form szkolenia w Międzynarodowym Centrum Słuchu i Mowy

w Kajetanach pod Warszawą skorzystało ponad 2 tys. lekarzy z całego świata. Obecnie budowane jest Światowe Centrum Leczenia Częściowej Głuchoty – nowoczesne centrum badawcze dla rozwoju nowych technologii i programów.

– Nie wiem, ilu będzie pacjentów zagranicznych w naszej placówce. Jest ich coraz więcej, a rozwijane formy kontaktu na odległość w zakresie diagnostyki, leczenia i rehabilitacji zapewniają im dobrą opiekę i doczekały się najważniejszej nagrody. W czerwcu w Waszyngtonie otrzymaliśmy Nagrodę XXI wieku w Ochronie Zdrowia – cieszy się prof. Skarżyński.

Mniej bólu

Zwykła wizyta u dentysty jest dla rodziny dziecka chorego na rzadkie schorzenie nie lada problemem. Znieczulenie wiąże się ze sporym ryzykiem, więc rodzicom trudno znaleźć gabinet, który podejmie się leczenia.

Klinika Stomatologiczna „Uśmiech Malucha” przy Warszawskim Hospicjum dla Dzieci powstała w 2000 r. po to, aby ograniczyć cierpienia niepełnosprawnych dzieci. Rocznie przeprowadza się tam 500 zabiegów w znieczuleniu ogólnym u pacjentów chorujących na autyzm, dializowanych, przygotowanych do przeszczepów, z wadami serca, nowotworami i rzadkimi chorobami genetycznymi. I choć nie jest to jedyna placówka świadcząca tego typu usługi w Polsce, to ma pacjentów z całego kraju. Czas oczekiwania na zabieg wynosi około 6 tygodni.

– Większość naszych pacjentów ze względu na upośledzenie umysłowe nie jest w stanie powiedzieć, że bolą ich zęby, więc często trafiają do stomatologa, gdy uzębienie jest już w tragicznym stanie – mówi dr Artur Januszaniec, anesteziolog, jeden z założycieli kliniki „Uśmiech Malucha”.

Zabiegi dla dzieci niepełnosprawnych są finansowane przez NFZ. Kosztują od 2 tys. do 3 tys. zł. Lekarz przyznaje, że bywały problemy z zakontraktowaniem usług na odpowiednim poziomie finansowym, lecz ostatecznie udawało się dojść do porozumienia. Dzięki interwencji kliniki w Ministerstwie Zdrowia udało się rozszerzyć wskazania do zabiegu, aby obejmowały dzieci z upośledzeniem umiarkowanym i lekkim oraz z innymi chorobami niezwiązanymi z upośledzeniem umysłowym.

Jednak i tej placówce nie brakuje zmartwień. Jednym z nich są wygórowane wymagania Ministerstwa Zdrowia. Dentysta przeprowadzający zabieg w znieczuleniu ogólnym powinien mieć specjalizację I stopnia w zakresie stomatologii ogólnej lub chirurgii stomatologicznej. A o takich specjalistach, którzy chcieliby pracować z niepełnosprawnymi dziećmi, bardzo trudno. Klinika stara się o zmianę przepisów.

– Za bezpieczeństwo pacjenta odpowiada lekarz anesteziolog i to on musi mieć ukończoną specjalizację II stopnia.

Od stomatologa należy wymagać jedynie umiejętności praktycznych i doświadczenia w pracy z niepełnosprawnymi dziećmi – podkreśla dr Januszaniec.

Decyzje polityczne

W maju podczas V Europejskiej Konferencji na temat Rzadkich Chorób w Krakowie przedstawiciele medycznych środowisk naukowych oraz pacjenci podpisali porozumienie dotyczące utworzenia Narodowego Programu na rzecz Chorób Rzadkich. Dokument ma zostać przedstawiony Ministerstwu Zdrowia. Ideą programu jest m.in. dostarczenie informacji, gdzie się zwrócić po pomoc, na rehabilitację, kto i gdzie może monitorować terapię. Takie dokumenty sprawdziły się we Francji, Niemczech i Danii.

Profesor Jacek Ruskowski, dyrektor Centrum Zdrowia Publicznego Akademii Leona Koźmińskiego, nie pozostawia złudzeń: – *Leczenie chorób rzadkich i refundacja jego kosztów jest problemem ogólnoswiatowym, praktycznie nigdzie nierozwiązanym. Decyzje o uruchamianiu programów terapeutycznych podejmowane są bardziej na podstawie kryteriów etycznych i politycznych niż skuteczności klinicznej czy opłacalności. Wszystko zależy od wielu czynników, czyli systemu finansowania, polityki refundacyjnej i kondycji gospodarki danego państwa* – tłumaczy ekonomista.

Profesor pracuje nad indeksem najbardziej kosztownych gospodarczo chorób w Polsce, jak cukrzyca, reumatoidalne zapalenie stawów czy choroby układu krążenia, nowotworowe i psychiczne. Przewagą osób cierpiących na te schorzenia jest ich liczba.

W wypadku reumatoidalnego zapalenia stawów koszty pośrednie (renty, koszty związane z niezdolnością do pracy i utratą produktywności, świadczenia rehabilitacyjne) są kilkakrotnie wyższe od kosztów bezpośrednich, czyli leków, zabiegów, opieki specjalistycznej. Decyzje o kierowaniu zasobów na leczenie i profilaktykę tych właśnie chorób wynikają z rachunku ekonomicznego.

– *W wypadku chorób rzadkich, nazywanych sierocymi, jest odwrotnie. Efektywność kosztowa jest tutaj bardzo niska i w naturalny sposób nie wchodzi w skład przesłanek decyzji refundacyjnych. Mała grupa docelowa terapii, często o niskiej lub nie do końca poznanej skuteczności, niewielka liczba kompetentnych specjalistycznych ośrodków leczniczych, z reguły bardzo wysokie koszty jednostkowe terapii (nie-rzadko 300–500 tys. zł na pacjenta) pozwalające nieco przedłużyć życie choremu – to powody bardzo trudnych wyzwań, przed którymi stają decydenci* – uważa prof. Jacek Ruskowski.

Zdaniem profesora aspekt marketingowy zabiegów przeprowadzanych u pacjentów z towarzyszącymi chorobami rzadkimi ma znaczenie, ale tylko w ograniczonym stopniu. – *Niestety, nie liczyłbym, że szpitale będą dopłacać do leczenia chorób rzadkich, choćby to było bardzo nośne medialnie* – mówi specjalista od rynku medycznego.



foto. Archiwum

„ Prof. Jacek Ruskowski: Leczenie chorób rzadkich i refundacja jego kosztów jest problemem ogólnoswiatowym, praktycznie nigdzie nierozwiązanym ”

Tylko nieliczne zabiegi placówki będą wykonywać w ramach kosztów marginalnych. Jeśli szpital wykonuje 100 zabiegów wszczępienia endoprotez, to w tej grupie przy odrobinie wysiłku można zmieścić przypadki trudne i nietypowe (np. pacjentów z hemofilią), które kosztują więcej. Większość szpitali z oczywistych powodów, przeważnie ekonomicznych, po prostu boi się pacjentów z chorobami rzadkimi.

Teresa Matulka potwierdza. – *Doprowadzamy do przedłużenia szpitale. Po prostu wolą nas unikać.*

Profesor Ruskowski szansa na polepszenie dostępu pacjentów z chorobami rzadkimi do świadczeń medycznych upatruje w powstaniu międzynarodowych grup wsparcia lobbujących za dostępem do leczenia dla tych chorych.

– *Grupy tych pacjentów w poszczególnych krajach są zbyt małe, aby miały siłę przebicia. Międzynarodowe fora mogłyby lepiej organizować pomoc, a przede wszystkim zwiększyć siłę nacisku na rządy poszczególnych państw* – twierdzi profesor.

Pojawiło się światelko w tunelu – Unia Europejska zobowiązuje kraje członkowskie do wdrożenia narodowych planów przeciwdziałania chorobom rzadkim przed upływem 2013 r.

Natalia Adamska