

## KONGRES WIZJA ZDROWIA – DIAGNOZA I PRZYSZŁOŚĆ

## Choroby rzadkie w

Dotyczą niewielkiej liczby osób. Często wiążą się z dużą niepełnosprawnością i przedwczesną umieralnością. Choroby rzadkie, bo o nich mowa, wymagają specjalnej uwagi i dogłębnej wiedzy zarówno ze strony rodziny, lekarzy, jak i państwa, wobec którego oczekiwania są konkretne i jasno sprecyzowane. O tym, jaka jest ich skala, jak je rozpoznawać i leczyć, a także o nadziei, jaką niesie Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich, rozmawiano w Warszawie podczas trzeciej edycji Kongresu Wizja Zdrowia – Diagnostyka i Przyszłość.

Choroby rzadkie to choroby poważne, przewlekłe i postępujące. Wielu z nich nie da się wyleczyć, ale można wydłużyć życie pacjentów i poprawić jego jakość. Według standardów europejskich dotyczą 1 na 2000 osób. Mogą mieć podłoże genetyczne, ale nie muszą. Co ciekawe, jedna choroba może uchodzić za rzadką na pewnym obszarze geograficznym i w określonej populacji, a na innym terenie może występować dość często. Problemami, z którymi przede wszystkim muszą się zmagać osoby z chorobami rzadkimi, są zbyt długie oczekiwanie na diagnozę, a następnie utrudniony dostęp do nowoczesnych terapii i rehabilitacji. Do tego dochodzi niezrozumienie i wykluczenie społeczne.

Konferencja Wizja Zdrowia była znakomitą okazją, by zgłębić temat chorób rzadkich. Wśród omawianych na panelu dyskusyjnym chorób znalazły się: hemofilia, dystrofia mięśniowa Duchenne'a i amyloidoza transtyretynowa.

#### Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – strategiczny i długo wyczekiwany dokument

Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich jest już gotowy, znajduje się w Komitecie Stałym Rady Ministrów i czeka na uchwalenie. W założeniu

ma zapewnić pacjentom opiekę zintegrowaną, obejmującą nie tylko potrzeby medyczne, lecz także społeczne. Zarówno chorzy, jak i ich rodziny wiążą z tym dokumentem ogromne nadzieje – liczą na lepszą diagnostykę, kompleksową opiekę, dostęp do nowoczesnych terapii i dofinansowanie. **Zbigniew Król:** Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich jest dokumentem, który dotyczy wszystkich chorób rzadkich, czyli ponad 8 tys. wskazań. Jest on poświęcony szczególnie osobom o dużym stopniu niepełności, ponieważ to właśnie one w pełni wykorzystają jego zapisy.

**Mirosław Zieliński:** Zgodnie z zaleceniem Unii Europejskiej z 2009 r. każde państwo członkowskie powinno przyjąć strategię i plan postępowania w przypadku chorób rzadkich. Przygotowywany Narodowy Plan zachowuje chronologię sugerowaną przez Europejski Projekt EUROPLAN, zakłada powstanie dwuletnich planów operacyjnych. Wśród jego najważniejszych punktów można wymienić utworzenie centrów referencyjnych, których zadaniem będzie ostateczne ustalenie diagnozy oraz stworzenie wytycznych dotyczących leczenia chorób rzadkich – tzw. ścieżki postępowania terapeutycznego. Ciekawym rozwiązaniem, ułatwiającym funkcjonowanie pacjenta w systemie, będzie wprowadzenie „paszportu pacjenta z chorobą

rzadką”. Istotną sprawą jest także ustalenie kryteriów referencyjności, które dla każdej choroby są inne. W planie pojawi się też trwale orzeczenie o niepełnosprawności. Dotychczas pacjenci z chorobami genetycznymi, które przecież trwają przez całe życie, musieli mieć sprawdzaną niepełnosprawność co 2 lata.

#### Finansowy aspekt Planu Narodowego dla Chorób Rzadkich

**Iwona Kasprzak:** Narodowy Fundusz Zdrowia pozytywnie odnosi się do kształtu, jaki przyjął Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich. Jednocześnie, współpracując przy tym projekcie i opiniując go, dostrzegł wiele dotąd niezauważalnych problemów, jak choćby ograniczony dostęp chorych do nowoczesnych terapii. Problemem pozostaje także zagubienie pacjenta w systemie i trudności z trafieniem do odpowiednich specjalistów, którzy go przez ten system poprowadzą. Dotyczy to diagnozy, opieki socjalnej, domowej czy rehabilitacyjnej. Chcemy, aby w centrach referencyjnych były interdyscyplinarne zespoły zapewniające kompleksową pomoc. **Jakub Gierczyński:** Narodowy Plan jest dokumentem, którego nam brakowało. W założeniu ma być drogowskazem traktowania chorych i ich rodzin oraz objęcia ich całościowym programem opieki

Agata MISIUREWICZ-GABI

# centrum uwagi

## W debacie uczestniczyli

**Iwona KASPRZAK** – dyrektor Departamentu Gospodarki Lekami, Narodowy Fundusz Zdrowia

dr hab. **Anna POTULSKA-CHROMIK** – adiunkt w Klinice Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

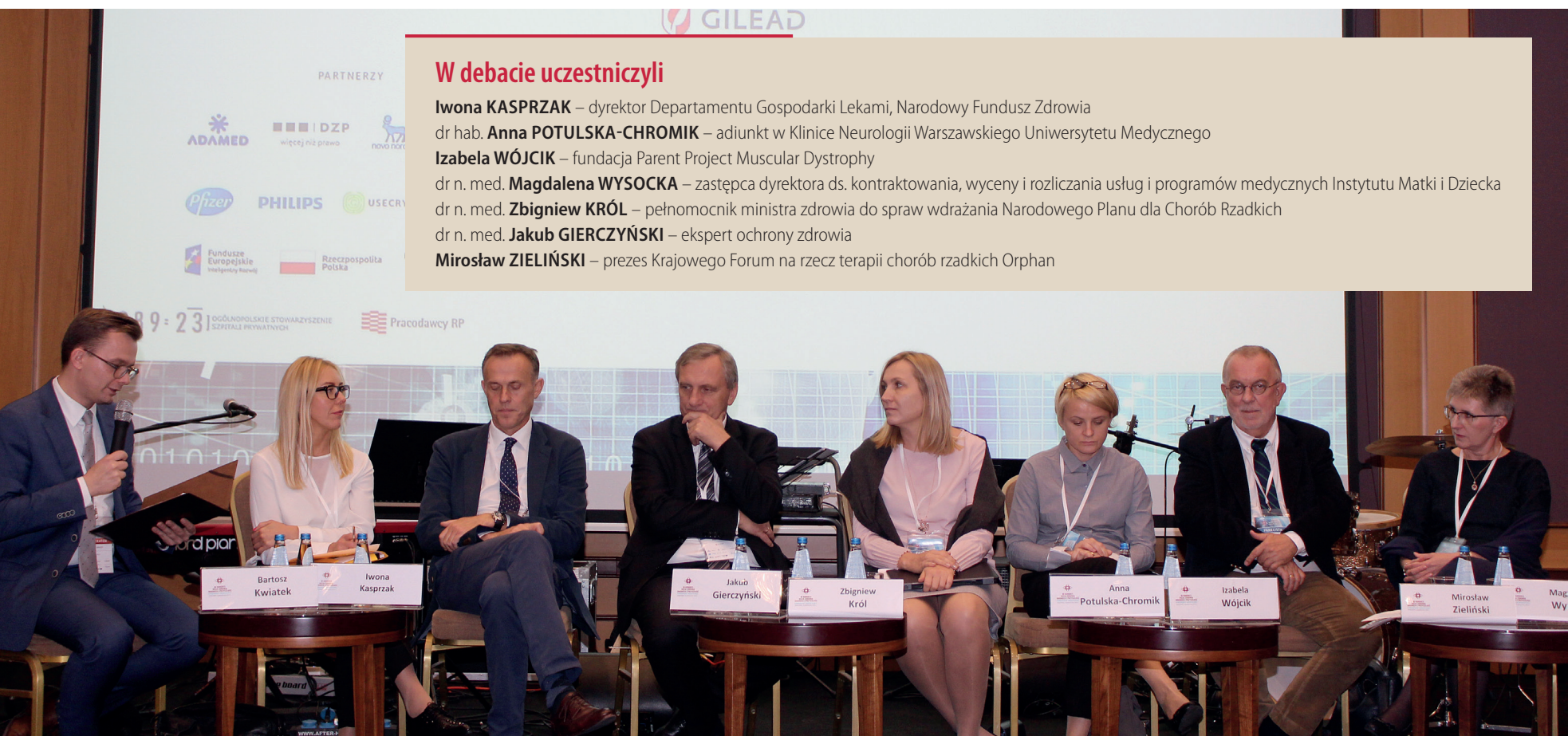
**Izabela WÓJCIK** – fundacja Parent Project Muscular Dystrophy

dr n. med. **Magdalena WYSOCKA** – zastępca dyrektora ds. kontraktowania, wyceny i rozliczania usług i programów medycznych Instytutu Matki i Dziecka

dr n. med. **Zbigniew KRÓL** – pełnomocnik ministra zdrowia do spraw wdrażania Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich

dr n. med. **Jakub GIERCZYŃSKI** – ekspert ochrony zdrowia

**Mirosław ZIELIŃSKI** – prezes Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich Orphan



niczym parasolem. Chorzymówią, że nie chcą szczególnego traktowania, ale wyrównywania szans. Ja raczej byłbym za specjalnym traktowaniem pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce. Specjalnym, bo ciągle działamy w warunkach deficytów w zakresie świadczeń zdrowotnych i barier w dostępie do wysokospecjalistycznych ośrodków klinicznych. Przykłady poprawy dostępności terapii dla chorych na choroby ultraradkie, rdzeniowy zanik mięśni, chorobę Fabry'ego czy nowotwory krwi pokazują, że można skutecznie optymalizować zarówno dostęp do farmakoterapii, jak i modele opieki. Konieczna jest jednak wyższa wycena świadczeń dla ośrodków eksperckich (referencyjnych), bo terapia pacjentów z chorobami rzadkimi będzie zawsze bardziej kosztowna i złożona. Kluczową rolę w tym procesie odgrywają kadry medyczne, które specjalizują się w opiece nad chorymi na choroby rzadkie, oraz rejestry mierzące efekty i koszty terapii.

## Hemofilia

Hemofilia to genetyczna choroba krwi zaliczana do osoczowych szkodliwych. Charakteryzuje się brakiem lub niedoborem czynnika krzepnięcia, co prowadzi do krwawień. Są one szczególnie niebezpieczne, jeśli dotyczą narządów wewnętrznych. Chorobę leczy się, podając pacjen-

tom czynniki krzepnięcia – osoczopochodne lub nowocześniejsze, rekombinowane.

**Magdalena Wysocka:** Chorzy na hemofilię są w lepszej sytuacji. W 2001 r. powstał pierwszy finansowany przez Ministerstwo Zdrowia program zaopatrzenia ich w czynniki krzepnięcia. Od 2008 r. NFZ finansuje program profilaktyki krwawień u dzieci, który wiele osób uważa za duży sukces. Rzeczywiście dzisiaj w Polsce działa 15 dziecięcych centrów leczenia hemofilii. Doprowadziliśmy do tego, że to firmy farmaceutyczne organizują dostawy czynników krzepnięcia do domu pacjenta, zapewniają pielęgniarki, które w miejscu zamieszkania uczą rodziców, jak podawać je dzieciom. Te same pielęgniarki edukują lekarzy rodzinnych i nauczycieli w szkołach i przedszkolach, jak postępować z chorymi na hemofilię. W ramach programu udało nam się też wprowadzić dzienniczki elektroniczne, w których chorzy rejestrują podania leku oraz zapisują informacje o pojawiających się krwawieniach, a ich lekarze mają dostęp do tych danych on-line. Dorosli pacjenci sami odbierają czynniki z regionalnych centrów krwiodawstwa i krwiolęcznictwa i sami muszą zatroszczyć się o kontakt z lekarzem. Czego oczekują od Narodowego Planu? Tego by pacjenci byli leczeni zgodnie z indywidualnymi potrzebami, na podstawie farmakokinetyki.

”  
Zbigniew Król: Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich dotyczy ponad 8 tys. wskazań. Jest poświęcony szczególnie osobom o dużym stopniu niesprawności, bo właśnie one w pełni wykorzystują jego zapisy

Potrzebujemy też więcej lekarzy specjalistów, których ciągle brakuje.

**Zbigniew Król:** Warto zastanowić się nad tym, co się dzieje z pacjentem, który skończy 18 lat. Cóż z tego, że jest dorosły, jeśli waży np. 30 kg. Personel medyczny jest stawiany w niekomfortowej sytuacji i nie wie, jak postępować. Zależy nam na zachowaniu ciągłości leczenia i opieki, dlatego w Narodowym Planie jest zapisany element przejścia. Raz nabyte prawa mają pozostać na całe życie.

## Amyloidoza transtyretynowa

Amyloidoza transtyretynowa (TTR) to choroba spichrzeniowa, metaboliczna, spowodowana mutacjami w genie transtyretyny. U chorych dochodzi do odkładania się w narządach szkodliwego białka – amyloidu, które nieodwracalnie uszkadza wiele narządów. Zatrważające jest tempo rozwoju choroby, która pojawia się po 40. roku życia i w ciągu 5 lat może przykuć do wózka sprawnego i wysportowanego człowieka.

**Anna Potulska-Chromik:** W Polsce do tej pory znanych jest zaledwie kilkanaście rodzin, w których występuje amyloidoza TTR, wielu pacjentów pozostaje niezdiagnozowanych. W Europie od 2011 r. jest zarejestrowana terapia, która stabilizuje transtyretynę, natomiast w Polsce jedynym dostępnym ▶

# KONGRES WIZJA ZDROWIA – DIAGNOZA I PRZYSZŁOŚĆ

► leczeniem jest przeszczep wątroby, który też jest bardzo kosztowny. Borykamy się z problemem długiej ścieżki diagnostycznej. Zanim pacjent dowie się, co mu dolega, udaje się najpierw do kardiologa, potem do neurologa. W tym czasie coraz bardziej słabnie, pogarsza się jego sprawność. Dlatego zawsze staram się przekazać lekarzom i studentom medycyny, że amyloidoza jest chorobą wielonarządową, która wymaga leczenia interdyscyplinarnego.

**Mirosław Zieliński:** Amyloidoza TTR to bardzo wyniszczająca choroba, która szybko postępuje, jest bolesna i kończy się przedwczesną śmiercią. Jednak osoba leczona może cieszyć się długim i w pełni wartościowym życiem. Chciałbym podkreślić rolę centrum referencyjnego. W przypadku tej choroby

leczenia może m.in. opóźnić rozwój kardiomiopatii. W Europie dostępny jest lek, który nadawałby się dla 15 proc. naszych chorych, ale nie ma szans na jego dofinansowanie. Poza tym nie funkcjonuje u nas asystent osobisty, który pomagałby choremu i wspierał rodzinę. Chcielibyśmy także, aby raz w roku chorzy trafiali do ośrodka i zostali gruntownie przebadani. Potrzebna jest kompleksowa opieka specjalistyczna – neurologa, kardiologa, pulmonologa, ortopedy, rehabilitanta i psychologa.

**Anna Potulska-Chromik:** W przypadku dystrofii mięśniowej Duchenne'a znalezienie odpowiedniego leku jest bardzo skomplikowane, ponieważ mamy do czynienia z wieloma różnymi mutacjami dystrofiny. Wybór odpowiedniego leku, dostosowanego do rodzaju mutacji, jest jak znalezienie właściwego

**Magdalena Wysocka:** Ważna jest personalizacja leczenia, nie tylko w hemofilii, ale w każdej chorobie. Chodzi o to, aby spojrzeć na pacjenta indywidualnie, holistycznie, a nie jak na numer statystyczny choroby. Pacjenci są zawsze osadzeni w kontekście konkretnej rodziny, jej sytuacji materialnej i kondycji psychicznej. Kiedy pacjent choruje przewlekle, to choruje cała jego rodzina.

**Iwona Kasprzak:** Jeszcze raz chciałabym podkreślić wagę rejestrów, nie tylko w przypadku chorób rzadkich. Pozwalają one na realizację wielu funkcji systemowych, ale także identyfikację pacjentów dzięki uzupełnianiu informacji. W tym miejscu pojawia się jednak problem. Chodzi o wolę lekarzy, o to, aby chcieli raportować dane. Bo chociaż jest wielu lekarzy zapaleńców, którzy chętnie zajmują się chorobami rzadkimi, są też tacy, którzy nie chcą się dzielić informacjami na temat pacjentów. Dobrze by było, aby pojawił się lider, który będzie ich do tego motywował.

**Jakub Gierczyński:** Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich powinien konsolidować i koordynować działania wszystkich resortów w trosce o najlepsze życie pacjenta i jego rodziny. Chorzy muszą być leczeni zgodnie ze standardami polskich towarzystw naukowych. Lekarz pierwszego kontaktu powinien wiedzieć, gdzie odesłać pacjenta, aby otrzymał diagnozę i optymalny plan leczenia. Krajowy rejestr chorób rzadkich powinien dostarczyć realnych danych i wiedzy, na podstawie której będzie można stwierdzić, czy leczenie przynosi efekt oraz czy wszystkie elementy opieki medycznej i socjalnej na ścieżce pacjenta są właściwie wdrożone i wykorzystane.

**Anna Potulska-Chromik:** Myślałabym o diagnostyce i o screeningach noworodkowych. W wielu chorobach rzadkich, np. w rdzeniowym zaniku mięśni, im szybciej włączymy leczenie, tym większa szansa, że pacjent i cała jego rodzina będą funkcjonować prawie jak zdrowi ludzie.

**Izabela Wójcik:** Liczymy na to, że Narodowy Plan zostanie wreszcie uchwalony. Chcielibyśmy, by nasze dzieci poczuły pomoc państwa, bo na lekarzy możemy już liczyć. By wsparcie dotyczyło sfery finansowej, refundacji leków, rehabilitacji i aby nas odciążyło. Ważne jest także objęcie nas – rodzin – pomocą psychologa, asystenta, bo tam gdzie pojawia się choroba rzadka, chorują wszyscy członkowie rodziny. Dotyczy to zwłaszcza rodzeństwa chorych, które nie rozumie sytuacji. Poza tym częstym problemem jest rozpad rodziny.

**Mirosław Zieliński:** W Narodowym Planie jest kategoria, która została nazwana opieką wytchnieniową. Dotyczy ona bolesnego problemu rozpadu rodziny. Statystyka jest okrutna. To głównie mężczyźni są tymi złymi, którzy nie wytrzymują. Mają słabe nerwy i wrażliwość, co skutkuje rozpadem rodziny. Warto dodać, że w planie znajduje się zapis, że leczenie chorób rzadkich jest w Polsce priorytetem. Dlatego trzymam za niego kciuki i mam nadzieję, że wspólne działania pacjentów, lekarzy i decydentów zostaną uwieńczone sukcesem.

**Zbigniew Król:** Najważniejsze w całym programie jest skupienie się na odciążeniu chorego i jego bliskich poprzez zapewnienie wsparcia ze strony państwa. Ma się pojawić asystent rodziny, asystent zawodowy, który poradzi w wyborze przez chorego pracy. Poza tym będą sprawnie funkcjonujące centra referencyjne na terenie całego kraju. Za 5 lat, a może nawet szybciej, powinniśmy mieć już wypełnione rejestry. Gdziekolwiek chory trafi, natychmiast zostanie rozpoznany w systemie. Z nadzieją czekamy już tylko na decyzję formalną. ■



foto: istockphoto.com

jest nim szpital Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, który po diagnozie wytycza ścieżkę terapeutyczną. Problemem jest to, że nie wszyscy lekarze o tej chorobie wiedzą. Aby poprawić diagnostykę amyloidozy TTR, naukę o niej powinno się rozpoczynać już na poziomie uczelni medycznej, nawet jeśli przyszły lekarz nigdy się z nią nie spotka. Warto zaznaczyć, że rozpoznanie amyloidozy TTR jest i tak ułatwione, ponieważ jest to choroba rodzinna.

## Dystrofia mięśniowa Duchenne'a

Na dystrofię mięśniową Duchenne'a chorują prawie wyłącznie chłopcy. Do ok. 4.–5. roku życia ich rozwój motoryczny może być jeszcze w granicach normy, jednak z powodu mutacji genu DMD, odpowiedzialnego za kodowanie białka dystrofiny, mięśnie stopniowo ulegają uszkodzeniu. W pierwszym etapie są to mięśnie szkieletowe, potem mięsień sercowy, co prowadzi do kardiomiopatii, a następnie mięśnie oddechowe, co powoduje niewydolność oddechową.

**Izabela Wójcik:** Nasza sytuacja jest niestety inna niż w przypadku hemofilii, ponieważ żaden lek hamujący postęp choroby nie jest refundowany, a rehabilitacja jest odpłatna. Rodzice proszą różnych ludzi o wsparcie finansowe, zbierają 1 proc. podatku. Na polskim rynku dostępny jest wyłącznie jeden lek – steryd Encorton, którego skutkiem ubocznym jest przyrost wagi. Drugi lek – Calcort, ma mniejsze skutki uboczne, ale można go kupić tylko za granicą. Jest szansa na otrzymanie na niego promesy, jeśli zostanie stwierdzony znaczny wzrost masy ciała. Wiadomo jednak, że do otyłości nie powinno się dopuścić, ponieważ dodatkowo nasila ona skutki uboczne choroby – chłopcy szybciej będą musieli poruszać się na wózku, mogą też mieć cukrzycę. Tymczasem zastosowanie prawidłowego

”

**Izabela Wójcik:**

Liczymy na to, że Narodowy Plan zostanie wreszcie uchwalony.

Chcielibyśmy, by nasze dzieci poczuły pomoc państwa, bo na lekarzy możemy już liczyć. By wsparcie dotyczyło sfery finansowej, refundacji leków, rehabilitacji i aby nas odciążyło

klucza do zamka. Bardzo ważna w tej chorobie jest wczesna diagnostyka. Podwyższony kilkusetkrotnie poziom kinazy kreatynowej powinien zawsze być wyjaśniony, bo może być jednym z kluczowych objawów dystrofii mięśniowej Duchenne'a.

## Rejestr – ważny punkt Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich

Jednym z punktów Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich jest powstanie rejestru pacjentów. To rozbudowana baza danych zawierająca wszystkie niezbędne informacje dla lekarzy, pacjentów, studentów, płatnika i zarządcy systemu opieki zdrowotnej.

**Anna Potulska-Chromik:** W chorobach rzadkich rejestry pozwalają na wyselekcjonowanie pacjentów i zaproponowanie im leczenia w ramach nowatorskich terapii czy badań klinicznych. Zależy nam także na tym, by pacjenci trafiali do ośrodka referencyjnego. Chciałabym podkreślić, że chodzi nie tyle o tworzenie nowych ośrodków, ile o dofinansowanie już istniejących, w których pracują doświadczeni specjaliści.

**Mirosław Zieliński:** Rejestr to narzędzie, które może być stale rozbudowywane i mogłoby współpracować z podobnymi, powstającymi w Unii Europejskiej zgodnie z zaleceniami Komitetu Ekspertów UE do spraw Chorób Rzadkich. Rejestr pomoże nam właściwie zorganizować opiekę. Bez niego zarządzanie chorobami rzadkimi jest jak chodzenie w kółko.

## Wizja i przyszłość w kontekście chorób rzadkich – podsumowanie

W trakcie debaty zaproszeni goście podzielili się swoimi nadziejami i oczekiwaniami w związku z uchwaleniem Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich.