

ORGANIZATOR:



**Instytut Rozwoju
Spraw Społecznych**

HEALTHCARE POLICY SUMMIT

CHOROBY RZADKIE – DIAGNOSTYKA I LECZENIE

Raport z konferencji naukowej, która odbyła się
w dniu 5 lipca 2023 r. w Warszawie w trybie hybrydowym





HEALTHCARE POLICY SUMMIT

CHOROBY RZADKIE – DIAGNOSTYKA I LECZENIE

Raport z konferencji naukowej, która odbyła się
w dniu 5 lipca 2023 r. w Warszawie w trybie hybrydowym

Redakcja naukowa: **Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA**

ISBN:

Uczestnicy w kolejności alfabetycznej:

1. **Małgorzata Bogusz**, Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych
2. **Dr n. med. Joanna Drozd-Sokołowska**, Klinika Hematologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych UCK WUM
3. **Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA**, Ekspert systemu ochrony zdrowia
4. **Jakub Gołąb**, Zastępca Dyrektora Departamentu Współpracy i Rzecznik Prasowy w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta
5. **Prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk**, Konsultant krajowa w dziedzinie alergologii, Kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej Wojskowego Instytutu Medycznego – PIB w Warszawie
6. **Prof. dr hab. n. med. Iwona Hus**, Prezes Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów, Kierownik Kliniki Hematologii CSK MSWiA w Warszawie
7. **Prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk**, Wiceprzewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii WUM, Członek Rady Centrum Doskonałości Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych, Kierownik Ośrodka Eksperymentalnego Chorób Rzadkich, Europejskiej Sieci Chorób Rzadkich Nerwowomięśniowych ERN Euro-NMD
8. **Dr hab. n. med. Marcin Krzanowski**, Zastępca Dyrektora ds. Lecznictwa Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie
9. **Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska**, Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu
10. **Kamila Malinowska, Dyrektor Biura Prezesa**, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji
11. **Dr n. med. Marek Migdał**, Dyrektor Instytutu "Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie
12. **Natalia Miller**, Dyrektor Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych
13. **Prof. dr hab. n. med. Krzysztof Pawlaczyk**, Kierownik Pracowni Hemodializ Katedry i Kliniki Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytetu im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
14. **Dr n. med. Rafał Staszewski**, Zastępca Prezesa ds. finansowania badań w Agencji Badań Medycznych
15. **Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska**, Konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie
16. **Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak**, Konsultant krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, Członek Rady ds. Chorób Rzadkich, Przewodniczący Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarazadkich, Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie

- 17. Prof. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber**, Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych z Pododdziałami Neurologicznym i Reumatologicznym Szpitala Dziecięcego im. Świętego Ludwika w Krakowie
- 18. Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Życińska**, Kierownik Kliniki Reumatologii, Chorób Tkanki Łącznej i Chorób Rzadkich Państwowego Instytutu Medycznego MSWiA w Warszawie; Członek Rady ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia

Cytacja: *Raport z konferencji naukowej pt. Healthcare Policy Summit. Choroby rzadkie – diagnostyka i leczenie. Instytut Rozwoju Spraw Społecznych. Warszawa. Lipiec 2023*

1.	WSTĘP, MAŁGORZATA BOGUSZ, Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych	10
2.	WPROWADZENIE, Dr n. med. Jakub Gierczyński Mba, Ekspert Systemu Ochrony Zdrowia	12
3.	WYKŁAD WPROWADZAJĄCY PT. OPTYMALIZACJA DIAGNOSTYKI GENETYCZNEJ JAKO PRIORYTET WE WCZESNYM WYKRYWANIU CHOROÓB RZADKICH. POSTĘPY I WYZWANIA W REALIZACJI ZAŁOŻEŃ NARODOWEGO PLANU DLA CHOROÓB RZADKICH, Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, Konsultant Krajowa w Dziedzinie Genetyki Klinicznej, Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu	15
4.	WYKŁAD WPROWADZAJĄCY PT. JAK ZAKOŃCZYĆ „ODYSEJĘ DIAGNOSTYCZNĄ” W CHOROBAH RZADKICH? KLUCZOWA ROLA SCREENINGU NOWORODKÓW DLA WCZESNEGO ROZPOZNANIA SCHORZEŃ RZADKICH I ULTRARZADKICH, Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak, Konsultant Krajowy w Dziedzinie Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej, Członek Rady ds. Chorób Rzadkich, Przewodniczący Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultraradkich, Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie	19
5.	WYKŁAD WPROWADZAJĄCY PT. WCZEŚNIE WYKRYWAĆ, ABY SKUTECZNIE LECZYĆ – WPLYW ROZSZERZENIA PROGRAMU BADAŃ PRZESIEWOWYCH NOWORODKÓW W POLSCE O BADANIA W KIERUNKU SMA NA EFEKTY TERAPEUTYCZNE, Prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk, Wiceprzewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii WUM, Członek Rady Centrum Doskonałości Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego ds. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych, Kierownik Ośrodka Eksperymentalnego Chorób Rzadkich – Referencyjnego Ośrodka Chorób Rzadkich Nerwowomięśniowych ERN Euro-NMD	21
6.	ROUNDTABLE: WYZWANIA W ZAKRESIE DIAGNOSTYKI, LECZENIA I OPIEKI NAD PACJENTAMI Z CHOROBAH RZADKIMI I ULTRARZADKIMI	23
6.1	Dr n. med. Rafał Staszewski, Zastępca Prezesa Dds. Finansowania Badań w Agencji Badań Medycznych	23
6.2	Kamila Malinowska, Dyrektor Biura Prezesa, Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji	25
6.3	Jakub Gołąb, Zastępca Dyrektora Departamentu Współpracy i Rzecznik Prasowy w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta	26
6.4	Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN, Prezes Federacji Pacjentów Polskich	27
6.5	Dr n. med. Marek Migdał, Dyrektor Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie	28
6.6	Dr n. med. Joanna Drozd-Sokołowska, Klinika Hematologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych UCK WUM	29
6.7	Prof. dr hab. n. med. Iwona Hus, Prezes Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów, Kierownik Kliniki Hematologii CSK MSWiA w Warszawie	30
6.8	Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant Krajowa w Dziedzinie Pediatrii Metabolicznej, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii Instytutu Matki i Dziecka W Warszawie	30

6.9	Prof. dr hab. n. med. Krzysztof Pawlaczyk, Kierownik Pracowni Hemodializ Katedry i Kliniki Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytetu im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu	32
6.10	Dr hab. n. med. Marcin Krzanowski, Klinika Nefrologii Uniwersytetu Jagiellońskiego Collegium Medicum w Krakowie, Zastępca Dyrektora ds. Lecznictwa Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie	33
6.11	Prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk, Konsultant Krajowa w Dziedzinie Alergologii, Kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej Wojskowego Instytutu Medycznego – PIB w Warszawie	34
6.12	Prof. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber, Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych z Pododdziałami Neurologicznym i Reumatologicznym Szpitala Dziecięcego im. Świętego Ludwika w Krakowie	35
6.13	Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Życińska, Kierownik Kliniki Reumatologii, Chorób Tkanki Łącznej i Chorób Rzadkich Państwowego Instytutu Medycznego MSWiA w Warszawie; Członek Rady ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia	36
7.	PODSUMOWANIE, Małgorzata Bogusz, Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych ...	37
8.	WNIOSKI	37
9.	REKOMENDACJE	37
10.	BIBLIOGRAFIA	38

1. WSTĘP



Małgorzata Bogusz, Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych

W imieniu Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych mam zaszczyt i przyjemność serdecznie powitać Państwa na kolejnym wydarzeniu w ramach Healthcare Policy Summit – drugi raz poświęconego tematyce **chorób rzadkich**. Jak Państwo doskonale wiedzą, opisano już **około siedmiu tysięcy chorób rzadkich i ultrarzadkich**, a ta liczba oczywiście cały czas rośnie. **Dotykają one aż 6 proc. europejskiej populacji, co daje nawet około 26 milionów pacjentów.**

Europejski Komitet Ekonomiczno-Społeczny jest to ciało Traktatowe Unii Europejskiej.¹ To organ doradczy złożony z 369 członków z poszczególnych krajów Unii Europejskiej, którego celem jest w imieniu społeczeństwa obywatelskiego, czyli organizacji pozarządowych, pracodawców, związków zawodowych opiniowanie wszystkich aktów prawnych, które wytwarza Komisja Europejska. Rada Unii Europejskiej przedstawia nam do zaopiniowania te stanowiska. W zakresie chorób rzadkich mieliśmy okazję opiniować jeden z dokumentów, który w tym momencie jest wdrażany przez Komisję Europejską. Mamy intensywne obrady w Komisji Zdrowia. Do końca czerwca 2023 r. ostatnią półroczną Prezydencję w Radzie Unii Europejskiej miała Szwecja, a od 1 lipca 2023 r. Prezydencję objęła Hiszpania. I właśnie, jeśli chodzi o Hiszpanię to chciałabym tutaj odnotować, że to jest kraj, który w 2006 r. przyjął Krajową Politykę Chorób Rzadkich oraz Centrów Specjalistycznych, tym samym stając się jednym z pionierów w tym temacie w Unii Europejskiej. **Podczas prezydencji hiszpańskiej jednym z wiodących tematów w zakresie priorytetów ochrony zdrowia będą choroby rzadkie.**

W dniach 10-11 października 2023 r. w Bilbao od auspicjami hiszpańskiej prezydencji **Europejski Komitet Ekonomiczno-Społeczny we współpracy z Komisją Europejską organizuje konferencję poświęconą rozwiązaniom w zakresie chorób rzadkich dla poprawy zdrowia populacji europejskiej**. Na pewno sprawozdanie z dzisiejszego wydarzenia, jak i tego, które realizowaliśmy w lutym 2023 r. będzie przedstawione podczas tej konferencji. Jestem jedną z osób, które z ramienia Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego będzie tam obecna. Natomiast, my też dbamy o agendę tego spotkania, W tym miejscu chciałabym się zatrzymać i podkreślić, że **wprowadzenie 24 europejskich sieci referencyjnych na poziomie Unii Europejskiej stanowiło bardzo ważny, milowy krok w zakresie europejskiej współpracy pomiędzy systemem ochrony zdrowia**. Sieci te współtworzą najlepsi specjaliści z poszczególnych krajów Unii Europejskiej i dzięki swoim ambitnym działaniom ułatwiają diagnozowanie, leczenie, a przy tym też również zwiększają naszą wiedzę w zakresie rzadkich schorzeń europejskich pacjentów. W ramach tego projektu z finansowania ze środków Komisji Europejskiej zostały utworzone **programy edukacyjne** kierowane do przedstawicieli przede wszystkim środowiska klinicystów, które mają na celu zwiększać dofinansowania dla poszczególnych ośrodków referencyjnych. Jeżeli chodzi o programy edukacyjne, to są konkretne zapisy dotyczące formuły finansowania. Chodzi o znalezienie potencjalnych ścieżek do tego, żeby któryś z Państwa ośrodków z takich środków skorzystał.

¹ <https://www.eesc.europa.eu/pl>

To już jest drugie spotkanie poświęcone w całości chorobom rzadkim, które realizujemy w ramach Healthcare Policy Summit. Kiedy mówimy o tym, jakie są najważniejsze wnioski z tych spotkań, to staramy się, żeby nie kończyło się to tylko na stwierdzeniu pewnego stanowiska, tylko na **wprowadzeniu zmiany**. Żeby tę zmianę wykonać, musimy wszyscy bardzo mocną pracą przedsięwziąć i przede wszystkim przekonać decydentów, że zmiany w zakresie wprowadzania dodatkowych rozwiązań w obszarze ochrony zdrowia są konieczne. Mam nadzieję, że te dyskusje, które do tej pory prowadziliśmy poszerzone o rekomendacje, pozwolą nam **wpracować lepsze rozwiązania dla pacjentów z chorobami rzadkimi**. Mamy świadomość, że czasami kwestie, które poruszamy tutaj, na Healthcare Policy Summit, **potrzebują czasu, aby wypracować rozwiązania praktyczne po stronie publicznej**. Mamy głęboką nadzieję, że po to jednak tego typu dyskusje się toczą, żeby ta kropla drążyła skałę i żeby pewnego rodzaju rozwiązania, które mają służyć polskim pacjentom, mają również służyć europejskim pacjentom, mogą być wdrażane.

Dziękuję Państwu za udział w dzisiejszym spotkaniu. Życzę bardzo owocnych obrad.

2. WPROWADZENIE



Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA, Ekspert systemu ochrony zdrowia,

W Unii Europejskiej (UE) schorzenie uznaje się za chorobę rzadką, jeśli dotyka ona nie więcej niż **5 na 10 tys. osób (1 na 2 tys. osób)**.¹ W UE z chorobami rzadkimi żyje ok. 26 milionów pacjentów na 450 milionów obywateli wspólnoty (**1:17**).² W Polsce z chorobami rzadkimi żyje **od 2,3 do 3 mln osób. Choroby rzadkie to bardzo rzadko występujące schorzenia uwarunkowane najczęściej genetycznie (ok. 80% wszystkich chorób rzadkich)**, o przewlekłym i często ciężkim przebiegu, w około połowie ujawniają się w wieku dziecięcym. Ze względu na rzadkość występowania, trudności w rozpoznawaniu i brak świadomości społecznej, wiedza o tych chorobach była dotychczas niewielka. Dotychczas zdefiniowano ok. 6 tys. chorób rzadkich.³

Choroby rzadkie są traktowane priorytetowo w Polsce zgodnie z Rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 22 listopada 2021 r. w sprawie priorytetów zdrowotnych i zapisem: „11) poprawa diagnostyki i leczenia chorób rzadkich.”⁴

W 2021 r. wszedł w życie operacyjny Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023, który zakłada zmiany w sześciu kluczowych obszarach: Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich; Diagnostyka chorób rzadkich, w tym dostęp do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych; Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich; Polski Rejestr Chorób Rzadkich; Paszport pacjenta z chorobą rzadką oraz Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”.⁵ Budżet alokowany na realizację Planu to ponad 130 mln zł. **W 2022 r. została powołana Rada ds. Chorób Rzadkich. W 2023 r. realizację Planu przedłużono do 2024 r.**

Bardzo ważne jest powołanie ośrodków eksperckich chorób rzadkich w Polsce. W Unii Europejskiej funkcjonuje 24 **Europejskich Sieci Referencyjnych** (European Reference Networks, ERNs).⁶ Są to wirtualne sieci skupiające ośrodki kliniczne z całej Europy, utworzone w celu radzenia sobie ze złożonymi lub rzadkimi schorzeniami wymagającymi wysoce specjalistycznego leczenia oraz łączenie fachowej wiedzy, zasobów i doświadczenia specjalistycznych ośrodków z 27 państw członkowskich Unii Europejskiej. ERN są tworzone na mocy dyrektywy z 2011 r. w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej. Dyrektywa ta ułatwia pacjentom dostęp do informacji o opiece zdrowotnej. Dzięki temu mają większy wybór możliwości leczenia. Na stronie Ministra Zdrowia jest opublikowany wykaz Europejskich Sieci Referencyjnych oraz lista **polskich ośrodków eksperckich** w nich działających.⁷

1 https://research-and-innovation.ec.europa.eu/research-area/health/rare-diseases_en

2 https://www.ema.europa.eu/en/documents/leaflet/leaflet-orphan-medicines-eu_en.pdf

3 <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/>

4 <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WDU20210002144>

5 <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WMP20210000883>

6 https://health.ec.europa.eu/european-reference-networks/overview_en

7 <https://www.gov.pl/web/zdrowie/europejskie-sieci-referencyjne>

Szczególnie ważną i fundamentalną dla optymalizacji opieki nad pacjentem z chorobą rzadką jest poprawa diagnostyki chorób rzadkich, w szczególności **zwiększenie dostępu pacjentów do nowoczesnej diagnostyki molekularnej**, m.in. poprzez uchwalenie Ustawy o testach genetycznych.⁸

W procesie optymalizacji diagnostyki i leczenia chorób rzadkich powinno się wykorzystać potencjał Funduszu Medycznego, wprowadzonego ustawowo w 2020 r. z inicjatywy Prezydenta RP, we współpracy z Ministrem Zdrowia.⁹ **Z Funduszu Medycznego powinny być finansowane profilaktyka, wczesne wykrywanie, diagnostyka i leczenia chorób rzadkich.**¹⁰ Z Funduszu Medycznego została sfinansowana refundacja publiczna pięciu technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności z listy Ministra Zdrowia z maja 2021 r. oraz dwóch technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności z listy Ministra Zdrowia z maja 2022 r.¹¹

Wg. EMA (Europejskiej Agencji Leków), w okresie od 2001 r. do 2022 r. zarejestrowano w Unii Europejskiej tylko **230 leków sierocych w 162 chorobach rzadkich** na 6 tys. chorób rzadkich ogółem (przykładowo, w 2020 r. zarejestrowano w UE 21 leków sierocych, w 2021 r. – 17, a w 2022 r. – 24). Wynika z tego, że tylko **2,7% chorób rzadkich ma zarejestrowane leczenie**. Zgodnie z **definicją EMA, lek sieroczy** musi leczyć, zapobiegać lub diagnozować chorobę, która zagraża życiu lub chronicznie osłabia pacjenta. Choroba nie może dotyczyć więcej niż 5 osób na 10 tys. w całej UE. Warunkiem jest także, że nie istnieje zadowalająca metoda diagnozy, profilaktyki, czy leczenia, a jeśli taka metoda już istnieje, to lek musi przynieść znaczne dodatkowe korzyści chorym na choroby rzadkie.¹²

W latach 2019-2023 poprawia się sukcesywnie dostęp refundacyjny do terapii lekowych stosowanych w leczeniu chorób rzadkich w Polsce – w ramach Ustawy Refundacyjnej oraz Funduszu Medycznego. Jest to tym bardziej cenne, że tylko w przypadku ok. 3% chorób rzadkich są zarejestrowane terapie lekowe. **Wg. danych Ministra Zdrowia w 2021 r. refundacją objęto 68 nowych cząsteczko-wskazań, w tym 29 w chorobach rzadkich, w 2022 r. refundacją objęto 115 nowych cząsteczko-wskazań, w tym 37 w chorobach rzadkich, a do lipca 2023 r. zrefundowano 31 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 97 nowych cząsteczko-wskazań ogółem. W 2021 r. na zrefundowanych 68 nowych cząsteczko-wskazań ogółem 29 dotyczyło chorób rzadkich, takich jak:** ostra porfiria wątrobowa, fenylketonuria, ostra białaczka limfoblastyczna, przewlekła białaczka limfocytowa, szpiczak plazmocytowy, ostra białaczka szpikowa, mastocytoza, rak z komórek Merkla, rak wątrobowokomórkowy, rak tarczycy, rak kolczystokomórkowy skóry, przewlekła choroba nerek z następstwami nieprawidłowego lub niewystarczającego metabolizmu białek, tętnicze nadciśnienie płucne, choroba Cushinga, hemofilia A i B, dziedziczny obrzęk naczynioruchowy, cystynoza nefropatyczna, choroba Wilsona, zespół miasteniczny Lamberta-Eatona, autosomalnie dominująca postać zwyrodnienia wielotorbielowatego nerek, pierwotna małopłytkowość immunologiczna, nabyta ciężka niedokrwistość aplastyczna, przewlekłe zakażenia płuc u pacjentów z mukowiscydozą i aktywne mikroskopowe zapalenie jelita grubego. **W 2022 r. na zrefundowanych 115 nowych cząsteczko-wskazań leków 37 dotyczyło chorób rzadkich, takich jak:** guzy neuroendokrynne trzustki, guzy neuroendokrynne przewodu pokarmowego, cystynoza nefropatyczna, choroba Devica, zaburzenia cyklu mocznikowego, rak wątrobowokomórkowy, mielofibroza, chłoniaki, ostra białaczka szpikowa, wieloogniskowa choroba Castlemana, hemofilia A i B, nocna napadowa hemoglobinuria, rdzeniowy zanik mięśni, ostra porfiria wątrobowa, mukowiscydoza, pierwotna hiperoksaluria typu 1, dystrofia mięśniowa Duchenne'a, gruźlica płuc wielolekooporna, odczulanie wysoko immunizowanych dorosłych biorców przeszczepu nerki, dziedziczny obrzęk naczynioruchowy i fenylketonuria. **Od stycznia 2023 r. do lipca 2023 r. zrefundowano 31 nowych cząsteczko-wskazań w zakresie terapii chorób rzadkich:** szpiczaka plazmocytozowego, przewlekłej białaczki limfocytowej, chłoniaków, czerwienicy

8 <https://www.rynekzdrowia.pl/choroby-rzadkie/Prof-Latos-Bielenska-nadal-nie-mamy-ustawy-o-testach-genetycznych-To-absolutny-priorytet,247325,1024.html>

9 <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WDU20200001875>

10 <https://www.gov.pl/web/zdrowie/fundusz-medyczny>

11 <https://www.gov.pl/web/zdrowie/d-subfundusz-terapeutyczno-innowacyjny-sti>

12 https://www.ema.europa.eu/en/documents/leaflet/leaflet-orphan-medicines-eu_en.pdf

prawdziwej, ostrej białaczki szpikowej, pierwotnej małopłytkowości immunologicznej i zespołów mieloplastycznych, hemofilii A, układowej amyloidozie łańcuchów lekkich (AL.), makroglobulinemii Waldenströma.

Programy lekowe NFZ w zakresie chorób rzadkich stanowią aż ok. 60% (70 programów lekowych) ze 115 programów lekowych ogółem (100%). Na szczególne docenienie zasługuje działanie **Zespołów Koordynacyjnych w programach lekowych z zakresu chorób rzadkich.** Są to Zespoły Koordynacyjne: ds. Chorób Ultraradkich, ds. leczenia chorych na rdzeniowy zanik mięśni, ds. CAR-T, ds. leczenia Nocnej Napadowej Hemogloburii, ds. leczenia wysoko immunizowanych potencjalnych biorców nerki, ds. leczenia chorych na raka kolczystokomórkowego skóry, ds. leczenia chorych na dystrofię mięśniową Duchenne'a, ds. leczenia chorych na ostrą porfirię wątrobową, ds. stosowania hormonu wzrostu, ds. leczenia chorych na pierwotną hiperksalurię typu 1.¹³

Należy podkreślić, że w Polsce znakomicie działa krajowy **Program Badań Przesiewowych Noworodków** koordynowany przez Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej oraz Zakład Genetyki Instytutu Matki i Dziecka obejmujący 30 jednostek chorobowych. Plasuje to Polskę na drugim miejscu w rankingu europejskim, jedynie Włochy mają w przesiewowym programie krajowym 48 jednostek chorobowych. Postulowane jest włączenie do przesiewu noworodkowego następujących chorób: choroby Fabry'ego, Pompego, Hurlera, Huntera i Gauchera.¹⁴

W Polsce bardzo aktywnie działają organizacje pacjentów z chorobami rzadkimi. Potwierdza to II **Audyt Krajowego Forum Orphan** z 2022 r., który zebrał opinie 37 (72 proc.) z 51 organizacji członkowskich pacjentów z chorobami rzadkimi. Z perspektywy pacjentów i ich rodzin **największym wyzwaniem jest wczesna i sprawna diagnostyka – w tym molekularna, dostęp refundacyjny do leków i wyrobów medycznych oraz kompleksowa opieka koordynowana przez ośrodki eksperckie chorób rzadkich.** Ok. 40 proc. respondentów (15 organizacji) wskazało na poprawę sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe 60 proc. organizacji pacjenckich objętych badaniem (22) jest zdania, że sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie uległa poprawie. 91% organizacji pacjenckich wskazało na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji opieki, a szczególnie utworzenia ośrodków referencyjnych, modelu opieki koordynowanej oraz włączenia fizjoterapeutów i rehabilitantów. 83% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu do technologii lekowych. 83% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu do diagnostyki, w tym w szczególności dostępu do badań genetycznych, ale również monitorowanie postępu choroby. 71% organizacji pacjenckich zwraca uwagę na potrzebę zmian organizacyjnych w zakresie edukacji lekarzy, przyznawania świadczeń pacjentom, wsparcia dla rodziny i opiekunów, wsparcia w szkole, edukacji i wzroście dostępności do informacji czy utworzenia rejestru pacjentów. 69% organizacji pacjenckich podkreśliło występowanie innych potrzeb niż te związane z technologiami lekowymi, wyrobami medycznymi, diagnostyką czy optymalizacją opieki. 40% respondentów wskazało na poprawę sytuacji osób z chorobami rzadkimi w ostatnim roku. Natomiast pozostałe 60% organizacji pacjenckich objętych badaniem jest zdania, że sytuacja osób chorych na choroby rzadkie nie uległa poprawie. 51% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy w dostępie do wyrobów medycznych, w tym wzrostu refundacji i zmiany kryteriów przyznawania wyrobów medycznych. 22% organizacji pacjenckich dostrzega w ramach innych potrzeb konieczność usprawnienia systemu orzecznictwa o niepełnosprawności.¹⁵

13 <https://www.nfz.gov.pl/zarzadzenia-prezesa/zarzadzenia-prezesa-nfz/zarzadzenie-nr-1172023dgl,7687.html>

14 <http://przesiew.imid.med.pl/>

15 <http://rzadkiechoroby.org/audyt-kfo/>

3. WYKŁAD WPROWADZAJĄCY PT. OPTIMALIZACJA DIAGNOSTYKI GENETYCZNEJ JAKO PRIORYTET WE WCZESNYM WYKRYWANIU CHOROÓB RZADKICH. POSTĘPY I WYZWANIA W REALIZACJI ZAŁOŻEŃ NARODOWEGO PLANU DLA CHOROÓB RZADKICH

Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska,
Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej,
Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich
w Ministerstwie Zdrowia, Kierownik Katedry
i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu
Medycznego w Poznaniu



Bardzo dziękuję za zaproszenie i dziękuję za to, że już drugi raz tematem Healthcare Policy Summit są choroby rzadkie. Najpierw powiem na temat realizacji **Planu dla Chorób Rzadkich**, dlatego, że poprawa diagnostyki genetycznej jest to jeden z obszarów i już w lutym 2023 r. o tym mówiłam więcej. Otóż 26 maja 2022 r. Pan Minister Adam Niedzielski powołał **Radę ds. Chorób Rzadkich**, której zadaniem jest wdrożenie Planu dla Chorób Rzadkich i powołał również dwie rady naukowe. **Radę Naukową do spraw Rejestrów Chorób Rzadkich**, której Przewodniczącą jest Pani Prof. Krystyna Chrzanowska i **Radę Naukową ds. Platformy Informacyjnej Choroby Rzadkie**, której Przewodniczącą jest Pani Prof. Anna Kostera-Pruszczyk. I z tą chwilą rozpoczęła się realizacja **Planu dla Chorób Rzadkich**. Plan jest zaplanowany na lata 2022-2024, z kontynuacją. Główne obszary działania to **poprawa diagnostyki genetycznej, objęcie refundacją leków i wyrobów w chorobach rzadkich, ośrodki eksperckie dla chorób rzadkich, paszport pacjenta z chorobą rzadką, rejestr chorób rzadkich oraz Platforma Informacyjna Choroby Rzadkie**.

Jesteśmy już niemal na półmetku wdrażania Planu. To jest bardzo dobry moment na pierwsze podsumowania. Pierwszym działaniem było **utworzenie platformy SharePoint, która umożliwi pracę nad Planem**. To jest miejsce, gdzie archiwizujemy wszystkie wytworzone dokumenty, umieszczamy tam nagrania wszystkich spotkań i wszystkie stworzone pliki. **Zaktualizowano harmonogram i powołano siedem zespołów ekspertów**. Pierwszy zespół, którym kieruje Prof. Anna Kostera-Pruszczyk to jest **Zespół ds. Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich. Już pierwsze ośrodki eksperckie na drodze uznania kompetencji zostały wskazane i powołane. To są te ośrodki, które są w sieci europejskich ośrodków eksperckich (ERN)**. W trakcie omawiania z Ministerstwem Zdrowia i NFZ jest **sposób finansowania ośrodków eksperckich**, co uważamy za bardzo ważne. Jest również bardzo zaawansowana praca nad **formularzem zgłoszenia ośrodka do certyfikacji** dla eksperckich ośrodków poradnictwa genetycznego i analogicznie do certyfikacji ośrodków klinicznych. Również zaawansowane są prace nad kryteriami uznania ośrodka za ośrodek ekspercki.

Zespół drugi to **Zespół Ekspertów ds. Diagnostyki Genetycznej Chorób Rzadkich**, którym kieruje Prof. Olga Haus, przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka. Tutaj są określone zasady współpracy dotyczących poradni genetycznych z klinicznymi ośrodkami eksperckimi. Ten zespół opracowuje również **rekomendacje dotyczące diagnostyki genetycznej**. Rekomendacje są na ukończeniu, są przygotowywane do publikacji. Zespół trzeci, to **Zespół ds. Genetycznych Badań Laboratoryjnych w Chorobach Rzadkich**. Współprzewodniczącymi jesteśmy oboje razem z Prof. Maciejem Krawczyńskim. Formularz zgłaszania laboratorium genetycznego do certyfikacji jest gotowy. **Kryteria certyfikacji laboratoriów genetycznych są gotowe**. Opracowane zostały zasady prowadzenia badań genetycznych pośmiertnych w przypadku podejrzenia choroby rzadkiej u osoby zmarłej. Niestety, na razie te regulacje nie mogą zostać wprowadzone,

ponieważ nie ma jeszcze ustawy o testach genetycznych, a tam są odpowiednie zapisy. **Badania metodą mikromacierzy i sekwencjonowania następnej generacji są pozytywnie zaopiniowane przez AOTMiT.** I w tej chwili są już na etapie NFZ. Zespół czwarty, to **Zespół ds. Badań Laboratoryjnych w Chorobach Metabolicznych**, który prowadzi Prof. Jolanta Sykut-Cegielska. **Gotowe jest opracowanie listy badań metabolicznych w diagnostyce chorób rzadkich.** Bardzo zaawansowany jest formularz zgłoszenia laboratorium metabolicznego. W opracowaniu są również kryteria certyfikacji laboratorium metabolicznego. Zespół piąty, to **Zespół ds. Niegenetycznych Badań Laboratoryjnych.** Chodzi o inne laboratoria niż laboratoria metaboliczne i genetyczne. Kieruje tym zespołem Prof. Zbigniew Żuber. Zespół opracowuje listę badań laboratoryjnych w diagnostyce chorób rzadkich. To jest także zaawansowane. Również w opracowaniu jest formularz zgłoszenia laboratorium i kryteria certyfikacji takiego laboratorium. Zespół szósty, to **Zespół ds. Rejestru Chorób Rzadkich**, kieruje nim Prof. Krystyna Chrzanowska. Bardzo zaawansowane są prace nad zakresem danych gromadzonych przez rejestr. Również zaawansowane są prace nad przekazywaniem danych pomiędzy Polskim Rejestrem Wrodzonych Wad Rozwojowych, a Polskim Rejestrem Chorób Rzadkich. **Nadawanie kodów Orpha jest w opracowaniu.** Formularz zgłoszenia rejestru klinicznego lub zbioru danych jest w opracowaniu i również w opracowaniu są kryteria uznania zbioru danych za spełniający kryteria rejestru. Zespół siódmy, to **Zespół ds. Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką oraz Platformy Informacyjnej Choroby Rzadkie.** Kierują nim Prof. Anna Kostera-Pruszczyk i Prof. Robert Śmigiel. Platforma Informacyjna Choroby Rzadkie jest gotowa do zaprezentowania. Jest w tej chwili na etapie ostatecznego testowania jej funkcjonalności przez pacjentów. Trwa proces wypełniania treści Platformy, ale to jest zadanie stałe. Bardzo ważna jest współpraca z zespołem Centrum e-Zdrowia. Jak Państwo widzą, tych obszarów, gdzie współdziałamy z Centrum e-Zdrowia jest bardzo dużo. Bez mocno rozbudowanej części informatycznej Plan dla Chorób Rzadkich nie byłby możliwy. Całą częścią działań, która dotyczy prac wykonywanych przez Centrum Zdrowia na rzecz Planu dla Chorób Rzadkich, kieruje **Komitet Sterujący Systemu dla Chorób Rzadkich.** Przewodniczącą Komitetu jest dyrektor Dominika Janiszewska-Kajka, a głównym interesariuszem jestem ja jako **przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich.**

Katalizatorem rozwoju diagnostyki genetycznej w Polsce są te dwa wielkie programy systemowe. Pierwszym jest Narodowa Strategia Onkologiczna (NSO), czyli program wieloletni na lata 2020-2030, która została przyjęta w lutym 2020 r. Drugim jest **Plan dla Chorób Rzadkich**, który rozpoczął się od dnia 26 maja 2022 r. To jest ważne dlatego, że **w jednym i w drugim projekcie jest poprawa diagnostyki genetycznej i certyfikacja laboratoriów genetycznych.** W obu programach systemowych oczekujemy skokowego wzrostu zapotrzebowania na diagnostykę genetyczną. W obu programach diagnostyka genetyczna jest prowadzona przede wszystkim metodą sekwencjonowania następnej generacji, co oznacza, że potrzebujemy przygotowanych do tego laboratoriów genetycznych i kadry genetyków klinicznych i laboratoryjnych. Warto w tym miejscu wrócić do raportu **Najwyższej Izby Kontroli (NIK) z 9 kwietnia 2018 r. pt. „Bezpieczeństwo badań genetycznych”, który zidentyfikował kilka zagrożeń.**¹ Pierwsze, to jest **brak kompleksowych regulacji dotyczących badań genetycznych.** Drugie zagrożenie, to **brak faktycznego nadzoru i kontroli nad laboratoriami**, w tym także badaniami genetycznymi, które są wykonywane poza systemem ochrony zdrowia. I trzecie zagrożenie, to **zbyt mała liczba specjalistów w dziedzinie genetyki.** Oprócz tego Raport wymienia kolejne zagrożenie, które jest w nim rozbite na dwa punkty. Jeden z tych punktów to **wykonywanie badań bez wcześniejszej konsultacji z lekarzem specjalistą genetyki.** Drugi punkt to zagrożenia związane z **ofertą testów skierowanych bezpośrednio do klientów, czyli w ogóle bez konsultacji lekarza.** Raport mówi też o jeszcze innych zagrożeniach. Są nimi **brak właściwej ochrony danych osobowych., wykonywanie badań bez zgody pacjenta,** co w diagnostyce genetycznej jest w ogóle niedopuszczalne, a także wykonywanie **badania poza granicami kraju i brak nad nimi nadzoru i kontroli.** Zauważmy, że Raport został przedstawiony w roku 2018. Nie było jeszcze wtedy pandemii, nie było wojny tuż za naszą granicą. Znaczenie tego ostatniego zagrożenia, w tej sytuacji, jaką dzisiaj mamy i po doświadczeniach pandemii, jest obecnie znacznie większe, niż to widział Raport. Wracając do Planu dla Chorób Rzadkich,

¹ Raport Najwyższej Izby Kontroli (NIK) z 9 kwietnia 2018 r. Bezpieczeństwo badań genetycznych. <https://www.nik.gov.pl/kontrola/P/17/102/LWA/>

należy **podkreślić dobrą współpracę ze strony Ministerstwa Zdrowia, CeZ, AOITMiT i NFZ.** Natomiast największą trudnością i niespodzianką dla nas, której nie przewidzieliśmy, okazują się **bariery związane z procesem legislacji.**

Na pierwszym miejscu jest pilna **potrzeba Ustawy o testach genetycznych.** Ustawa znakomicie **uporządkuje rynek badań genetycznych, ponieważ określa wymogi co do jakości laboratoriów, wprowadza wymóg powiązania testów genetycznych z interpretacją wyników w kontekście rodowodu klinicznego i z poradą genetyczną.** Ustawa również określa **zasadę prowadzenia repozytoriów materiału genetycznego** i reguluje sprawę **przesyłania materiału genetycznego za granicę.** Ustawa **bardzo dobrze zabezpiecza prawa pacjenta i wprowadza regulacje biometryczne.** Ustawa **jest ukończona i ponad dwa miesiące temu została przesłana do Rady Ministrów i czeka w kolejce na skierowanie na ścieżkę legislacyjną.**

Podsumowując, działania na rzecz poprawy diagnostyki genetycznej w chorobach rzadkich związane z Planem są bardzo dynamiczne i kompleksowe. Na dobrej drodze jest **uzupełnienie listy badań genetycznych refundowanych o badania metodą mikromacierzy i sekwencjonowania następnej generacji.** Będą one dostępne pod koniec 2023 r. **Certyfikacja laboratoriów genetycznych nie jest możliwa bez ustawy o testach genetycznych.** W międzyczasie, w **Polskim Towarzystwie Genetyki Człowieka jest komisja, która rozpatruje i przeprowadza certyfikację laboratoriów** w trybie ekspresowym. Proces certyfikacji będzie prawdopodobnie ukończony we wrześniu, a najdalej w październiku 2023 r. Więc do momentu, kiedy badania wysoko kosztowe będą refundowane, lista certyfikowanych laboratoriów przez Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka już będzie gotowa. Mamy zapewnienia, że **NFZ będzie respektował te certyfikaty.** Również w Departamencie Lecznictwa Ministerstwa Zdrowia trwają prace nad **nowymi standardami pracy w laboratoriach.** To jest obszerny załącznik, który dotyczy laboratoriów genetycznych. W tej chwili **zespół ekspertów kończy prace nad tym załącznikiem.** Nowe standardy wejdą w życie jeszcze w 2023 roku, ponieważ w grudniu wygasają stare przepisy. Trzecią sprawą są **rekomendacje dotyczące tego, w jakich chorobach rzadkich, jakie badania genetyczne powinny być robione.** Nad rekomendacjami pracuje od dłuższego czasu zespół ekspertów. Sprawa rekomendacji się przeciąga, ale w tej chwili jesteśmy na etapie przygotowania tego do publikacji. Kolejna ważna sprawa to **zwiększenie dostępu do diagnostyki genetycznej. Do tej pory dostęp do refundowanych badań genetycznych był w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej, w poradniach genetycznych. Teraz trzeba to zrobić inaczej, musi być więcej podmiotów, które mogą korzystać z diagnostyki genetycznej.** Ale zdajemy sobie sprawę z tego, że nie wszyscy lekarze są przygotowani do korzystania z takiej diagnostyki genetycznej, jaka zostanie wkrótce w Polsce wprowadzona. Wobec tego **wszystkie rodzaje badań genetycznych będą dostępne w poradniach genetycznych oraz w ośrodkach eksperckich.** Oczywiście **wymagana jest współpraca ośrodka z poradnią genetyczną lub specjalistą genetyki klinicznej,** żeby w ustalonych przypadkach, konsultacja genetyka klinicznego była możliwa. **W ośrodkach klinicznych, które nie są jeszcze w sieci ośrodków eksperckich, dostęp do badań genetycznych również będzie możliwy, ale wymagać będzie konsultacji specjalisty genetyki klinicznej.**

Sprawa, która się wydaje najtrudniejszą, to jest **zabezpieczenie kadr do diagnostyki genetycznej i poradnictwa genetycznego.** Liczymy na wprowadzenie nowej specjalizacji – **pielęgniarstwo genetyczne.** Samorząd pielęgniarski jest do tego pozytywnie nastawiony i myślę, że ta nowa specjalizacja w pielęgniarstwie jest tylko kwestia czasu, dokumenty w tej sprawie złożyłam w Ministerstwie Zdrowia. Dla zabezpieczenia poradnictwa genetycznego potrzeba jednak następnego, zdecydowanego kroku – utworzenie zawodu **doradcy genetycznego.** Doradca genetyczny byłby ważny w onkologii. Chcę odciążyć genetyków klinicznych w onkologii i przesunąć ich do chorób rzadkich, gdzie ich kompetencje są szczególnie ważne. Doradca genetyczny to jest zawód medyczny, który na świecie rozwija się najszybciej i jest bezwzględnie w Polsce potrzebny. Co do lekarzy, to **genetyka kliniczna powinna być specjalizacją priorytetową.** Niestety tak nie jest, chociaż dwukrotnie pisałam do Ministra Zdrowia w tej sprawie i będę pisać do skutku, dlatego, że genetyków klinicznych jest bardzo mało, a zapotrzebowanie na nich szybko rośnie. **Jest nowy program specjalizacji z genetyki klinicznej.** To jest nowoczesny program uwzględniający w dużym

stopniu choroby rzadkie. To, co nas ogromnie cieszy, to fakt, że **powstała nowa specjalizacja niezbędna w diagnostyce genetycznej – medyczna genetyka molekularna**. To jest nasza nadzieja na uzupełnienie kadr w diagnostyce. Poza tym **musi być więcej nauczania chorób rzadkich na kierunku lekarskim. Lekarz każdej specjalności powinien mieć w programie specjalizacji kurs dotyczący chorób rzadkich**. Również na analityce medycznej chcemy, żeby było więcej nauczania genetyki.

Podsumowując, dzięki Planowi dla Chorób Rzadkich nastąpi **poprawa opieki genetycznej nad chorymi na choroby rzadkie, poprawi się dostępność do diagnostyki genetycznej, wprowadzona zostanie nowoczesna diagnostyka genetyczna, będzie lepsza rozpoznawalność chorób rzadkich**. Dzięki ośrodkom eksperckim chorzy będą mieli długofalową, właściwie dobraną opiekę medyczną. Pacjent z chorobą rzadką będzie widoczny w systemie dzięki nadaniu **kodu ORPHA i Polskiemu Rejestrowi Chorób Rzadkich. Platforma Informacyjna Choroby Rzadkie** będzie kompleksowym i łatwo dostępnym źródłem wiarygodnych informacji na temat chorób rzadkich.

4. WYKŁAD WPROWADZAJĄCY PT. JAK ZAKOŃCZYĆ „ODYSEJĘ DIAGNOSTYCZNĄ” W CHOROBYCH RZADKICH? WAŻNA ROLA SCREENINGU NOWORODKÓW DLA WCZESNEGO ROZPOZNANIA SCHORZEŃ RZADKICH I ULTRARZADKICH

Prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak, Konsultant Krajowy w Dziedzinie Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej, Członek Rady ds. Chorób Rzadkich, Przewodniczący Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkich, Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie



Mówi się o tym, że jest ok. **8 tysięcy chorób rzadkich**, ale codziennie odkrywane są nowe choroby, czyli chorób rzadkich i ultrazadkich **może być nawet ok. 10 tysięcy**. Tak samo, jeżeli chodzi o wielkość populacji, która choruje na choroby rzadkie, to **jest tych chorych coraz więcej**. Definiuje się nowe jednostki chorobowe, czyli populacji objętej tymi chorobami rzadkimi czy chorującą na nie, będzie na pewno zdecydowanie więcej, zdecydowanie **powyżej 8 procent**. **Poprawa opieki medycznej nad dziećmi z chorobami rzadkimi i nowe możliwości terapii powodują, że tak duża liczba dzieci, jak w latach uprzednich, nie umiera.**

Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich rozpoczął swoją działalność w 2009 r. Zespół, wraz Sekcją ds. Zespołów Autozapalnych, liczy ponad 20 osób i działa przy Instytucie Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka. Członkowie Zespołu kwalifikują oraz weryfikują leczenie pacjentów **w 13 programach lekowych**: „Leczenie choroby Gauchera typu I oraz typu III”, „Leczenie choroby Hurler’a”, „Leczenie mukopolisacharydozy typu II (zespół Huntera)”, „Leczenie choroby Pompe’go”, „Leczenie ciężkich wrodzonych hiperhomocysteinemii”, „Leczenie tyrozynemii typu I”, „Leczenie wrodzonych zespołów autozapalnych”, „Leczenie choroby Fabry’ego”, „Leczenie uzupełniające L-karnityną”, „Leczenie wspomagające zaburzeń cyklu mocznikowego”, „Leczenie chorych z wczesnodziecięcą postacią cystynozy nefropatycznej”, „Leczenie amifamprydyną pacjentów z Zespołem miastenicznym Lamberta-Eatona”, „Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego o ciężkim przebiegu”. Aktualnie w powyższych programach leczonych jest **ponad 650 pacjentów**.¹ To jest, z jednej strony mała grupa chorych, ale często są to terapie bardzo kosztowne. Duża część chorych nie została zakwalifikowana do leczenia i duża część została wyłączona z leczenia. Niestety, pomimo iż leczenie zostało wprowadzone, a niektórzy pacjenci zmarli. Wynikało to z faktu, że leczenie było mniej skuteczne, albo było opóźnione, bo leczenie w momencie, kiedy choroba jest bardzo zaawansowana jest trudne. Natomiast w wielu przypadkach tych chorych postęp choroby jest wolniejszy, ale czasami kończy się niestety zgonem.

Niezwykle ważne jest, aby jak **najszybciej wdrożyć poszczególne elementy Planu dla Chorób Rzadkich**. Kluczowa jest poprawa diagnostyki, bo od momentu pojawienia się pierwszych objawów, do momentu postawienia prawidłowego rozpoznania mijają lata. W związku z tym, do naszych ośrodków często trafiają pacjenci z **zaawansowaną chorobą**. W związku z tym pojawia się pytanie, czy nie można **poszerzyć badań przesiewowych u noworodków**? Na pewno byłoby to ważne dla chorych z rzadkimi postaciami wrodzonej niedoczynności tarczycy, chorobą Pompe’go, Hunter’a, Gaucher’a, czy chorobą Fabry’ego. Jeżeli nie możemy wprowadzić nowych chorób rzadkich do programu badań przesiewowych noworodków, to myślę, że warto zrobić przesiew selektywny w przypadku **noworodków rodzących się z rodzin obciążonych tymi chorobami**. To znacznie ograniczy na pewno kwestię późnego rozpoznania w wielu przypadkach.

¹ Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich. CZD <https://www.czd.pl/strony/dzialalnosc-kliniczna/zespoły/zespół-koordynacyjny-ds-chorob-ultrazadkich>

Następnym pytaniem jest, czy **opisy programów lekowych** oddają istotę choroby albo grup, które są objęte leczeniem. Często są pomijane niektóre elementy i to dyskwalifikuje pacjentów, jeżeli chodzi o możliwość podjęcia leczenia.

Chcemy, żeby **pacjent był leczony, jak najbliżej domu, a optymalnie w warunkach domowych**. Trzeba się zastanowić się, czy w przyszłości należałoby wprowadzić możliwość leczenia domowego, tylko do tego musi być odpowiednio wyszkolony personel. Zdarzały nam się przypadki, wstrząsu anafilaktycznego. Dlatego musi być **odpowiedni nadzór pielęgniarki i/lub lekarza, spełniający wymogi bezpiecznej farmakoterapii**.

Pragniemy edukować i szkolić wszystkich studentów medycyny, lekarzy, pacjentów i społeczeństwo, żeby choroby rzadkie nie były chorobami, które dyskwalifikują danego chorego, tylko żeby mógł on dobrze prosperować w społeczeństwie.

Chciałbym też **podziękować** z tego miejsca **Panu Ministrowi Maciejowi Miłkowskiemu**, bo to, co zrobił Pan Minister, dzięki jego pozytywnemu podejściu do chorób rzadkich, to przez wiele dziesięcioleci nie zostało uczynione. Zrefundowano nowe leki oraz zmodyfikowano terapie w przypadku wielu chorób rzadkich.

Mówimy teraz o Planie dla Chorób Rzadkich na lata 2021–2023 tylko w zakresie opieki medycznej. Nie możemy jednak zapomnieć o całościowej **opiece nad chorym na choroby rzadkie oraz ich rodzinie**. Do opieki medycznej powinniśmy dołożyć takie elementy, jak: edukacja, praca zawodowa, opieka socjalna i społeczna. Chorzy i ich opiekunowie często nie mogą pracować bowiem mają problemy finansowe, czy też trudności z dojazdem do placówki medycznej. Myślę, że te kolejne elementy nowego Planu dla Chorób Rzadkich na kolejne lata są bardzo istotne. Powinniśmy już teraz **rozpocząć dyskusję na temat objęcia opieką kompleksową zarówno chorych na choroby rzadkie, jak i ich rodziny**. Pragniemy, aby standard życia tych chorych i ich rodzin nie różnił się w istotny sposób od rodzin, które posiadają osoby w pełni zdrowe. Bowiem to, do czego dąży też Unia Europejska w zakresie chorób rzadkich, to kwestia, żeby **chorzy na choroby rzadkie nie byli w żaden sposób wykluczeni ze społeczeństwa**.

W zakresie niektórych chorób, np. **choroby Fabry'ego** możemy rozważyć wprowadzenie **terapii w warunkach domowych**. Bardzo ważne jest też **określenie populacji włączanej do programu lekowego w przypadku choroby Fabry'ego**. Obecnie w Polsce jest zdiagnozowanych ok. 350 pacjentów, a leczonych **tylko 126, czyli ok. 36% zdiagnozowanych pacjentów**. Może któryś ośrodek kliniczny skorzysta też z możliwości grantów **ABM, jeżeli chodzi o badania epidemiologiczne**. Ciągłe bazujemy na danych Narodowego Funduszu Zdrowia, a więc danych raportowanych przez ośrodki kliniczne, ale w przypadku wielu chorób jest potrzeba przeprowadzenia badań epidemiologicznych, **ilu rzeczywiście jest pacjentów w Polsce**. Należy również promować **optymalizację wyboru terapii z uwzględnieniem jakości życia pacjenta. Najważniejszym wyzwaniem jest jak najszybsze wdrożenie leczenia**. Pacjenci trafiają zbyt późno do naszych ośrodków. Musimy więc zrobić wszystko, żeby skrócić odyseję diagnostyczną. I aby tego uniknąć, **należy wprowadzić selektywne badania przesiewowe noworodków. Należy również poprawić edukację, aby lekarze POZ i lekarze specjaliści z różnych dziedzin, kierowali jak najszybciej pacjentów do ośrodków referencyjnych**.

W przypadku **wrodzonego obrzęku naczyńworuchowego (HAE) mamy w programie lekowym refundowane bardzo skuteczne terapie**. Szczególnie **profilaktyka jest przełomowa**, bo kiedyś chorzy trafiali bardzo często do szpitala w stanie zagrażającym życiu, a teraz w ogóle nie są hospitalizowani. Do lekarza przychodzą tylko, żeby otrzymać receptę lub leki. **Wszyscy pacjenci z tą chorobą mają terapię w warunkach domowych i świetnie funkcjonują**.

W przypadku **choroby Huntera zmieniła się charakterystyka produktu leczniczego**. Dzisiaj, wg nowych wskazań można zastosować leczenie w ramach programu lekowego **poniżej 5 r.ż.**

5. WYKŁAD WPROWADZAJĄCY PT. WCZEŚNIE WYKRYWAĆ, ABY SKUTECZNIE LECZYĆ – WPŁYW ROZSZERZENIA PROGRAMU BADAŃ PRZESIEWOWYCH NOWORODKÓW W POLSCE O BADANIA W KIERUNKU SMA NA EFEKTY TERAPEUTYCZNE

Prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk, Wiceprzewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii WUM, Członek Rady Centrum Doskonałości Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego ss. Chorób Rzadkich i Niezdiagnozowanych, Kierownik Ośrodka Eksperckiego Chorób Rzadkich – Referencyjnego Ośrodka Chorób Rzadkich Nerwowomięśniowych ERN Euro-NMD



W Polsce, **badanie przesiewowe w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) stało się rzeczywistością**. Polskie badania przesiewowe noworodków, już od wielu lat, stawiały nasz kraj w czołowie europejskiej, zaraz po Włoszech. Liczba chorób włączonych do badań przesiewowych w Polsce była bardzo wysoka. Myślę, że trzeba pamiętać o dwóch elementach, a mianowicie nie tylko o tym, ile chorób zostało włączonych do programu badań przesiewowych, ale również, **co możemy zaoferować pacjentom, u których stawiamy rozpoznanie w okresie przedobjawowym choroby rzadkiej**. Są oczywiście **kryteria, włączenia danej choroby do przesiewu noworodków**. Choroba musi mieć **ciężki, postępujący przebieg, musi mieć okres przedobjawowy, wiarygodny test diagnostyczny oraz dostępną interwencją terapeutyczną**. W rzeczywistości program badań przesiewowych **powinien być częścią całego systemu diagnostyczno-terapeutycznego, który ma na celu optymalną opiekę nad pacjentem z chorobą rzadką**. Lekarz, który rozpoznaje ciężką, postępującą, śmiertelną chorobę rzadką w przesiewie pragnie od razu zastosować skuteczną terapię. Wtedy, wynik z przesiewu może być dobrą wiadomością dla rodziny, która wie, że dzięki terapii dziecko może być zdrowe. Dlatego razem z Fundacją SMA, Polskie Towarzystwo Neurologów Dziecięcych przygotowało broszurę, która zawiera zarówno informacje dotyczące podłoża genetycznego rdzeniowego, zaniku mięśni, jak i informację, dlaczego to badanie jest w przesiewie noworodków i dlaczego ten wynik ma takie wielkie znaczenie dla kwalifikacji do terapii dziecka. Również w bardzo przystępny sposób zawiera informację o całej ścieżce diagnostyczno-terapeutycznej pacjenta. Rdzeniowy zanik mięśni jest chorobą, która w momencie dostępności terapii, musiała zostać dołączona do programu przesiewowego, bo **terapię trzeba zastosować w okresie przedobjawowym choroby, kiedy nie nastąpił jeszcze jej rozwój**. W ciągu pierwszych rozwoju nieleczzonego SMA, nieodwracalnie zanika 95% neuronów. One zawiaduje naszymi mięśniami, a więc to co się wydarzyło, już się nigdy nie cofnie. Neurodegeneracja nastąpiła. Tak naprawdę, to są pierwsze tygodnie, być może nawet pierwsze dni życia dziecka, a więc ten czas jest niesłychanie ważny. Naszym celem, jako klinicyistów jest osiągnięcie takiego stanu opieki, że **do 2025 r. wszystkie noworodki w Europie będą objęte programem badań przesiewowych w kierunku SMA. Polska jest pierwszym krajem, w którym przesiew krajowy w kierunku SMA dotyczy wszystkich noworodków i jest w całości finansowany ze środków publicznych**. Jest to również pierwsze badanie przesiewowe w 100% oparte o badanie genetyczne. Dlatego, wymagana jest **pisemna zgoda rodziców lub opiekunów prawnych** na wykonanie tego badania (metoda opt-in). Pojedyncze opóźnienia, które zaburzyły średnie czasy diagnozy, wynikały właśnie z tego, że na samym początku, kilka rodzin miało pewne wątpliwości, czy należy rzeczywiście zgodzić się na genetyczne badanie przesiewowe u swojego dziecka. Zgodnie z przyjętym planem **Zakład Badań Przesiewowych Instytutu Matki i Dziecka** koordynował proces, który w kolejnych krokach obejmował kolejne województwa, tak więc przesiew stopniowo objął wszystkie noworodki w Polsce. **Nie było pilotażu tego badania, który w pewien sposób ograniczyłby dostęp do badania noworodki z innych regionów Polski. Od ponad roku mamy już cały kraj objęty badaniem przesiewowym**

noworodków w kierunku SMA. Do tej pory zbadano ponad pół miliona noworodków i zdiagnozowano SMA u 71 noworodków, co daje częstość zgodną z oczekiwaną z wcześniejszych badań przesiewowych w podobnych populacjach. To jest również spójne, z wcześniejszymi badaniami genetycznymi dotyczącymi SMA, które przed erą przesiewu były prowadzone w naszym kraju.

Natomiast to, na co bardzo chciałabym zwrócić Państwa uwagę, to **czasy diagnozy SMA w przesiewie.** Tu naprawdę czas ma znaczenie i te czasy są absolutnie znakomite. Wynik ostateczny, czyli drugi potwierdzający, który daje gwarancję, że pierwsza próbka to było właśnie to dziecko, to jest **niewiele ponad dwa tygodnie od momentu urodzenia dziecka, a więc jest to naprawdę bardzo szybko.** Wynik określa również **liczbę kopii genu SMA 2, co wpływa na wybór rodzaju terapii.** Terapia genowa jest zarejestrowana i dostępna u dzieci, które mają dwie, lub trzy kopie genu SMA 2. **I takich dzieci jest około dwie trzecie, wśród tych, które są identyfikowane w przesiewie.** W momencie uzyskiwania tego pierwszego wyniku startuje cała procedura, która ma na celu w zasadzie nazajutrz po uzyskaniu wyniku potwierdzającego, umożliwić leczenie dziecka. **W Polsce mamy refundowane publicznie wszystkie trzy terapie SMA:** onasemnogen abeparawovek, czyli terapię genową, nusinersen – lek podawany dokanałowo oraz risdiplam – lek podawany doustnie. Nusinersen, który jako pierwszy został zarejestrowany w Unii Europejskiej w terapii SMA stał się dostępny refundacyjnie w Polsce dla wszystkich pacjentów z SMA od 1 stycznia 2019 r. Jest to lek stosowany również u dzieci diagnozowanych w okresie przedobjawowym. Jeżeli chodzi o **terapię przedobjawową, to zarówno terapia genowa, jak i nusinersen sprawiają, że 100% tych dzieci żyje. Te dzieci rozwijają się prawidłowo lub niemal prawidłowo.** Prawie wszystkie z nich chodzą i myślę, że warto zwrócić uwagę również na to, że tu nie ma wyraźnej różnicy między skutecznością jednorazowej terapii genowej, a nusinersenem. **Najważniejszy jest czas rozpoczęcia terapii.** Wkrótce będziemy podsumowywać wyniki dotyczące polskich dzieci, które rozpoczęły leczenie przedobjawowo. To, co mogę Państwu dzisiaj powiedzieć, w imieniu Zespołu Koordynacyjnego ds. leczenia chorych na rdzeniowy zanik mięśni, to fakt, że **100% dzieci, które rozpoczęły leczenie nusinersenem rozwija się prawidłowo.** Obserwacja dzieci **leczonych przedobjawowo terapią genową jest krótsza, ale tu również mamy znakomite wyniki.** Około 2-3% dzieci z SMA, to są dzieci, których przesiew nie będzie w stanie zidentyfikować, więc to będzie średnio jedno dziecko rocznie, u którego choroba będzie rozpoznawana objawowo.

6. ROUNDTABLE: WYZWANIA W ZAKRESIE DIAGNOSTYKI, LECZENIA I OPIEKI NAD PACJENTAMI Z CHOROBYMI RZADKIMI I ULTRARZADKIMI

6.1



Dr n. med. Rafał Staszewski, Zastępca Prezesa ds. Finansowania Badań w Agencji Badań Medycznych

Agencja Badań Medycznych (ABM) jest państwową agencją odpowiedzialną za rozwój badań w dziedzinie nauk medycznych i nauk o zdrowiu.¹ ABM jest podmiotem, którego celem jest **budowa innowacyjnego systemu opieki zdrowotnej**. Funkcjonowanie Agencji przyniesie również wymierne korzyści dla pacjentów – pozwoli ocenić, które nowe technologie medyczne i metody terapeutyczne powinny być stosowane dla zaspokojenia potrzeb społeczeństwa. Agencja realizuje jeden z pierwszych publicznych programów dotacyjnych z finansowaniem przeznaczonym na niekomercyjne badania kliniczne w naszym kraju. Finansowane przez Agencję Badań Medycznych badania, są **szansą dla polskich pacjentów na dostęp do najnowszych technologii**, jak również okazją dla polskich naukowców na udział w światowych badaniach. Kluczowym zadaniem Agencji jest również działalność analityczna w zakresie oceny podejmowanych decyzji i ich wpływu na koszty funkcjonowania systemu ochrony zdrowia. Opracowane analizy pozwolą na przedstawienie konkretnych rozwiązań, dzięki którym system opieki zdrowotnej będzie mógł funkcjonować w bardziej wydajny sposób. Agencja Badań Medycznych powstała, aby lepiej wykorzystywać w Polsce potencjał rozwoju badań medycznych i nauk o zdrowiu, zwłaszcza w zakresie niekomercyjnych badań klinicznych, które stanowią obecnie ok. 2 proc. wszystkich zarejestrowanych badań. Dla porównania, w krajach Europy Zachodniej wskaźnik ten wynosi około 40 proc. Celem Agencji jest zwiększenie odsetku niekomercyjnych badań klinicznych do poziomu 20-30 proc. Głównym **celem rozwoju niekomercyjnych badań klinicznych będzie poszukiwanie nowych metod leczenia w obszarach medycyny: onkologii i kardiologii, a także w chorobach rzadkich**. Obszary te bardzo często pozostają bowiem poza zainteresowaniem prywatnych firm. **Zapewnienie pacjentom onkologicznym, kardiologicznym oraz cierpiącym na schorzenia rzadkie możliwości przeprowadzenia badań klinicznych ma kluczowe znaczenia dla całego systemu ochrony zdrowia**. W przyszłości **zaowocuje to dostępem do nowoczesnych terapii lekowych**, czy obniżeniem kosztów leczenia wybranych chorób. Badania prowadzone przez ABM **posłużą ocenie skuteczności i bezpieczeństwa leków** oraz technologii już stosowanych na rynku, a także wyłączeniu z systemu tych technologii, które są nieskuteczne. Sprawdzenie skuteczności działania wybranych technologii w warunkach polskiego systemu ochrony zdrowia ułatwi organom odpowiedzialnym za refundację i taryfikację podejmowanie decyzji w tym zakresie. Agencja będzie wspierać również rozwój badań populacyjnych i epidemiologicznych z różnych obszarów zdrowia publicznego. Zebrane dane pozwolą na przygotowanie analiz eksperckich, określających np. przyczyny zróżnicowania zapadalności na określone schorzenia czy wskaźników śmiertelności z powodu wybranych chorób w poszczególnych regionach Polski. Podstawą ich opracowania nie będą, jak dotychczas, ogólne szacunki, tylko własne, krajowe badania.²

W Agencji Badań Medycznych ogłosiliśmy pierwszy w historii duży program badawczy w zakresie badań epidemiologicznych. Chcemy się skupić badaniach dotyczących nowotworów, chorób

¹ <https://abm.gov.pl/>

² Agencja Badań Medycznych (ABM) <https://abm.gov.pl/>

układu sercowo-naczyniowego, w szczególności udaru mózgu, zaburzeń metabolicznych, a także obszaru pediatrii. Uznaliśmy, że kluczową rzeczą w przypadku naszego projektu będzie wie- lochorobowość, rozumiana, jako wystąpienie, co najmniej dwóch chorób przewlekłych, które trwają co najmniej trzy miesiące i wymagają stałej opieki medycznej. W realizowanych grantach naukowych chcemy się skupić na **finansowaniu kohortowych badań prospektywnych**. Są to badania analityczne, w których uczestnicy są włączani do badania przed wystąpieniem badanego rezultatu (choroby). Dopuszczamy też **badania przekrojowe** (ang. cross-sectional study), czyli takie, w których próba osób z populacji jest badana jednocześnie pod kątem narażenia i stanu zdrowia. Miarą stosowana w tych badaniach jest chorobowość. W konkursie, który obecnie ogłosiliśmy, można składać wnioski do dnia 4 września 2023 r.

Obszar chorób rzadkich, to jest ten element systemu ochrony zdrowia w Polsce, którym trzeba się chwalić w Unii Europejskiej. Start Planu dla Chorób Rzadkich jest bardzo dobry i myślę, że zaangażowanie wszystkich Państwa w realizację programu i uruchamianie kolejnych rzeczy pokazuje, że **jeśli wspólnie mamy określony cel, to rzeczywiście polska medycyna nie odbiega, wręcz bardzo często jest na wyższym poziomie, niż w innych krajach**. W chorobach rzadkich w Polsce możemy wyróżnić cztery kluczowe elementy, oczywiście poza aspektem legislacyjnym, który jest obszarem do dopracowania, zwłaszcza w aspekcie badań genetycznych. Nie chcę się wypowiadać za Ministerstwo Zdrowia, ale myślę, że **wszystkich niepokoi obszar oferowanych badań genetycznych, których wartość naukowa jest przeciętna i średnia**. Ja już nie chcę mówić o skrajnościach, które są dostępne na polskim rynku, jak na przykład aspekt oferowania przez laboratoria tzw. „LifeStyle genetyczny”, czyli badanie genetycznych określających zoptymalizowany program żywieniowy i treningowy oparty na genach. To powinno być zlikwidowane z dnia na dzień, a niestety Polacy bardzo często z tego korzystają. To są badania, które kosztują ok. 2-3 tysięcy złotych. **Nasz materiał genetyczny wychodzi w niekontrolowany sposób poza obszar Rzeczypospolitej Polskiej, a pacjenci myśląc, że otrzymują wartościowe badania genetyczne, otrzymują 200-stronicową książkę, w której dowiadują się, że lepiej jeść sałatę, niż pomidory**. Absolutnie **nie ma żadnej podstawy naukowej do tego typu badań**, co też trochę zaburza nam społeczne mówienie o randze i ważności badań genetycznych. W obszarze leczenia, absolutnie powinniśmy pójść w kierunku **jeszcze lepszego finansowania i tworzenia centrów eksperckich** w chorobach rzadkich. Warto w procesie opieki, zadbać o maksymalnie możliwy dobrostan psychospołeczny do osiągnięcia w rodzinach, w których mamy do czynienia z chorobami rzadkimi. Mamy wiele do zrobienia, także w zakresie kompetencji i wiedzy wspierających rodziny w utrzymaniu *compliance* i *adherence*.

Rzeczą bardzo istotną dla Agencji Badań Medycznych jest obszar wiedzy medycznej i innowacji, który w przypadku chorób rzadkich bardzo mocno przekłada się na dostępność zarówno do badań, jak i do unikalnych świadczeń zdrowotnych. **Mamy już pierwszy konkurs typowo dedykowany dla chorób rzadkich za sobą**. W tym konkursie wyłoniliśmy 12 projektów, z których pięć dotyczy **chorób nowotworowych u dzieci**. Chociaż nowotwory wieku dziecięcego są kwalifikowane, jako choroby rzadkie, to wiemy, że one są często przyczyną zgonów u dzieci. Cieszy nas, że tego typu projekty zaczęły być realizowane, choć pierwsze efekty w przypadku tych badań klinicznych zapewne pojawią w przestrzeni 4-6 lat. Taka też była, jedna z przesłanek powołania Agencji Badań Medycznych. Chodzi o dostarczanie wiedzy w tych obszarach, w których przemysł farmaceutyczny nie do końca jest zainteresowany ponoszeniem bardzo wielkich kosztów. Wiemy, że leki sieroce to jest obszar gigantycznych nakładów i potem pewnie negocjacji z danym systemem refundacyjnym czy ten lek wchodzi do systemu refundacyjnego, czy nie. **W Polsce, zrobiono bardzo wiele w ostatnich latach w zakresie poprawy dostępu refundacyjnego do leków w chorobach rzadkich**. W przyszłym roku będziemy ogłaszać bardzo duży projekt, w którym jedna ze ścieżek też będzie dedykowana chorobom rzadkim. Nie tylko, tak jak wspomniałem, w zakresie badań klinicznych, ale w ogóle eksperymentów medycznych. Bardzo zachęcamy do składania tego typu wniosków, bo poza wartością naukową, jest dostęp do leczenia polskich pacjentów. Mamy już rekomendacje, które wskazują nam, jak badania kliniczne, przy np. braku możliwości zastosowania randomizacji w przypadku chorób rzadkich powinny być prowadzone. Doskonale wiemy, o jakie punkty końcowe powinniśmy poszerzać badania kliniczne w przypadku chorób rzadkich.

To jest ważna rzecz, żeby rzeczywiście wprowadzać rekomendacje w praktyce badań w Polsce. Podsumowując, **Agencja Badań Medycznych jako jeden z priorytetów obrała choroby rzadkie**. Dzisiaj mamy otwarty konkurs epidemiologiczne i jest możliwość włączenia populacji dzieci do prospektywnych badań epidemiologicznych, z okresem obserwacji nawet do dziesięciu lat.

6.2



Kamila Malinowska, Dyrektor Biura Prezesa,
Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji

Z perspektywy działalności Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji **w obszarze chorób rzadkich ważna jest ocena nowych technologii medycznych, zarówno lekowych, jak i nielekowych oraz taryfikacja świadczeń. Refundacja nowych terapii w chorobach rzadkich odbywa się nie tylko w trybie ustawy refundacyjnej, ale również Funduszu Medycznego**. Zwiększony zakres zadań w obszarze chorób rzadkich mobilizuje nas do tego, żeby pracować jeszcze szybciej, jeszcze sprawniej i jeszcze bardziej efektywnie. Chcemy doskonalić umiejętności oceny, żeby podnosić jakość i sprawność analityczną. Skupiamy się na tym, żeby zdążyć na czas zrealizować wszystkie te zadania, które są przed Agencją postawione. **W Funduszu Medycznym ocena efektów praktycznych refundowanych technologii jest kluczowa i stanowi dla nas bardzo duże wyzwanie** i będzie stanowić wyzwanie w przyszłości z uwagi na wzrost liczby leków w ocenie. Mijają już dwa lata refundacji dla niektórych technologii, więc przymierzamy się do ich **oceny efektywności praktycznej, starając się zmierzyć ich efekty zdrowotne**. Nie jesteśmy w stanie dać jeszcze wiążącej oceny, ponieważ okresy obserwacji są jeszcze zbyt krótkie, żeby wyrokować, w jedną lub drugą stronę. Ale to niewątpliwie będzie bardzo ważne ćwiczenie, które wykonamy w niedalekiej przyszłości. To będzie oczywiście wymagało od nas **zbierania, monitorowania i dbania o jakość danych**. Mamy w sobie dużą gotowość, żeby to zadanie przeprowadzić. Agencja nie tylko skupia się na technologiach lekowych, które w dużej mierze ustawa o Funduszu Medycznym nam dała, ale też skupia się na **technologiach nielekowych**. Przy możliwościach diagnostycznych, przy bardzo dużej liczbie chorób rzadkich, dla wielu pacjentów z chorobami rzadkimi, nie będziemy mieć możliwości leczenia farmakologicznego. I tym **pacjentom należy zapewnić leczenie zachowawcze, które pozwoli im na spowolnienie rozwoju choroby i na zachowanie ich w jak najlepszym zdrowiu**.

Jakub Gołąb, Zastępca Dyrektora Departamentu Współpracy i Rzecznik Prasowy w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta



W imieniu Pana Ministra Bartłomieja Chmielowca, przedstawię perspektywę, jaką ma obecnie Rzecznik Praw Pacjenta w zakresie chorób rzadkich. **Rzecznik Praw Pacjenta bardzo dokładnie monitoruje stan potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi.** Robi to przede wszystkim dzięki **Radzie Organizacji Pacjentów**, która funkcjonuje przy Rzeczniku Praw Pacjenta. Mieliśmy też spotkania poświęcone pediatrii, gdzie wiele miejsca poświęcono chorobom rzadkim, zwykle ujawniającym się już w dzieciństwie. **Bardzo cieszymy się z przyjęcia i wdrażania Planu dla Chorób Rzadkich.** Oczywiście czekamy na ośrodki eksperckie, rejestr i Platformę Informacyjną dla pacjentów i lekarzy. **Organizacje pacjentów są bardzo świadome i monitorują postępy w procesie wdrażania Planu.** Wiele postulatów, które zgłaszały organizacje zrzeszone w Radzie Organizacji Pacjentów jest wciąż aktualnych. Plan dla Chorób Rzadkich jest bardzo ważnym krokiem, definicją problemu i propozycją rozwiązań. To jest droga do poprawy opieki, choć wciąż jesteśmy raczej na początku tej drogi. Oczywiście są również powody do satysfakcji i trzeba to docenić. **Na pewno warto wdrażać system „opieki dla opiekunów” czy wsparcia opiekunów pacjentów z chorobami rzadkimi.** Jest też potrzeba wypracowania systemowych rozwiązań, by w razie śmierci opiekuna osoba chora – często niezdolna do samodzielnego egzystowania – była objęta odpowiednią opieką. **Pacjenci zgłaszają potrzeby poprawy dostępu do rehabilitacji leczniczej, do badań genetycznych czy do opieki psychologicznej.** To jest bardzo istotne, zwłaszcza dla rodziców dzieci przewlekle chorych. Bardzo dokładnie wsłuchujemy się we wszystkie głosy i postulaty od pacjentów, zgłaszane również za pośrednictwem Telefonicznej Informacji Pacjenta, prowadzonej przez Rzecznika Praw Pacjenta. Najczęściej pacjenci zgłaszają **brak dostępności do diagnostyki w ambulatoryjnej opiece specjalistycznej (AOS).** Zwykle są to **opóźnienia w otrzymaniu diagnozy ze względu na ograniczoną wiedzę lekarzy POZ z zakresu chorób rzadkich.** Tutaj bardzo **potrzebna jest edukacja.** Zgłaszane są **problemy z dotarciem pacjenta do ośrodka klinicznego, w którym realizowana jest terapia.** Widzimy wyraźnie **nierówności w zdrowiu w zależności od obszaru kraju, na którym dany pacjent mieszka.** Raportowane są braki **możliwości podania leków w placówce ochrony zdrowia bliżej miejsca zamieszkania.** Pacjenci skarżą się na **ograniczenia wynikające z kryteriów danego programu lekowego,** bardzo często mówiąc, że: „Trzeba poczekać, aż wyniki się pogorszą, żeby zostać zakwalifikowanym”.

W związku z tym Rzecznik Praw Pacjenta, oprócz tego, że bardzo docenia wszystkie działania w zakresie Planu dla Chorób Rzadkich, które zostały podjęte, zdiagnozował **kilka kluczowych wyzwań w zakresie optymalizacji opieki nad pacjentem z chorobą rzadką w Polsce.** Jednym z najważniejszych wyzwań jest **kwestia niedoborów kadrowych** z zakresu genetyki klinicznej oraz lekarzy specjalizujących się w chorobach rzadkich. Następne są kwestie **edukacji lekarzy w zakresie chorób rzadkich, zwłaszcza lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej (POZ).** **Potrzebna jest edukacja i działania informacyjne dla pacjentów a chorobami rzadkimi.** Kluczowy jest **rejestr chorób rzadkich,** bo istnieje potrzeba, aby choroby rzadkie w Polsce w bardziej uporządkowany sposób sklasyfikować. Ważne jest **włączanie do screeningu noworodków nowych jednostek chorobowych.** Oczywiście, **fundamentalna jest dalsza refundacja publiczna nowych leków, niezbędnych w leczeniu chorób rzadkich.** To jest ogromna szansa na skuteczne i nowoczesne leczenie wielu polskich pacjentów.

Stanisław Maćkowiak, Prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN, Prezes Federacji Pacjentów Polskich



Reprezentuję 57 organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi zrzeszonych w Krajowym Forum ORPHAN. Pacjenci z chorobami rzadkimi nie oczekują specjalnego traktowania, tylko wyrównania szans, jakie mają normalni obywatele. To jest pierwsza rzecz i filozofia całego działania. Unia Europejska wydała zalecenia dotyczące konieczności opracowania dla wszystkich krajów członkowskich planów bądź strategii w zakresie chorób rzadkich właśnie po to, żeby te szanse były wyrównane. Od 2008 r. do 2021 r., kiedy został uchwalony Plan dla Chorób Rzadkich **minęło aż 14 lat. I trzeba przyznać, że cały ten czas oczekiwania na Plan, nie do końca działał na korzyść chorych na choroby rzadkie w Polsce. Czas to zdrowie i życie chorych na choroby rzadkie.** W związku z tym, ten czas realizacji Planu dla Chorób Rzadkich jest też niezwykle ważny. Kiedy Plan w końcu został przyjęty w dniu 24 sierpnia 2021 r., to ogłoszony był dopiero 27 września 2021 r. Wydawałoby się, że ogłoszenie Planu było „kamieniem milowym” i od tej daty powinno nastąpić szybkie jego wdrożenie w życie. Ale tak na dobrą sprawę, **aktywna i rzeczywista realizacja Planu dla Chorób Rzadkich rozpoczęła się prawie rok później, od momentu powołania Rady ds. Chorób Rzadkich w dniu 26 maja 2022 r.** Chociaż jest dużo rzeczy, które się wydarzyły i mamy się czym chwalić, to mamy też pewien niedosyt. **Harmonogram tych prac zakładał realizację Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023, a teraz jest już przesunięcie terminu realizacji Planu do 2024 r.** Proszę jednocześnie pamiętać o tym, że **Plan dla Chorób Rzadkich reprezentuje tylko część medyczną planu, który powinien być realizowany dla pełnej opieki dla chorych na choroby rzadkie w Polsce.** Czyli nie zawiera wsparcia socjalnego, edukacyjnego, rehabilitacyjnego oraz innych.

Jako pacjenci, czekamy obecnie na **rozszerzenie badań przesiewowych noworodków.** Liczymy, na jak najszybsze uchwalenie **Ustawy o badaniach genetycznych.** Oczekujemy na **sukcesywną refundację noworejestrowanych leków w chorobach rzadkich.** Mamy duży postęp w tym zakresie, ale mamy jeszcze dużo do nadrobienia. Trzeba pamiętać o tym, że dostęp do leczenia farmakologicznego jest tylko dla chorych w ok. 5% chorób rzadkich. W związku z tym 95% chorób rzadkich, wymaga innej formy opieki nad chorymi, czyli rehabilitacji i leczenia zachowawczego.

Od 2021 r. przeprowadzamy jako jedyny kraj w Unii Europejskiej regularny audyt potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. Zbieramy opinie organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi zrzeszonych w Krajowym Forum Orphan. W 2021 było to 48 organizacji, w 2022 r. – 51, a w 2023 r. – 57 organizacji. **Z perspektywy pacjentów i ich rodzin największym wyzwaniem jest wczesna i sprawna diagnostyka – w tym molekularna, dostęp refundacyjny do leków i wyrobów medycznych oraz kompleksowa opieka koordynowana przez ośrodki eksperckie chorób rzadkich.** Na pewno, wyniki tych audytów zaprezentujemy w trakcie konferencji międzynarodowych, w tym konferencji w Bilbao w październiku 2023 r. **Pragniemy, aby temat chorób rzadkich stał się jednym z priorytetów polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej w okresie od stycznia do czerwca 2025 r.** Polska ma się czym pochwalić oraz inspirować pozostałe kraje Unii Europejskiej w zakresie chorób rzadkich. **Mamy znakomity Plan dla Chorób Rzadkich, jeden z najlepszych przesiewów noworodkowych, refundujemy leki i wyroby w chorobach rzadkich, a polskie ośrodki eksperckie należą do elity europejskiej. Dialog organizacji pacjentów z decydentami jest również na bardzo wysokim poziomie zrozumienia i empatii, co przynosi konkretne rozwiązania systemowe.**



Dr n. med. Marek Migdał, Dyrektor Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie

Chcę zacząć, od takiej bardzo osobistej refleksji. Po wystąpieniu Pani Profesor Anny Kostery-Pruszczyk, przypominam sobie te lata, kiedy wspólnie dyskutowaliśmy na temat losów dzieci z rdzeniowym zanikiem mięśni. Nie wiem, czy wszyscy Państwo sobie przypominacie, że my w 2002 r. wspólnie z profesorem Szreterem wdrożyliśmy pierwszy program przewlekłej wentylacji w warunkach domowych. Aż 40 proc. dzieci, które kwalifikowaliśmy, to były dzieci z rdzeniowym zanikiem mięśni. Wtedy jako aktywny członek Europejskiego Towarzystwa Intensywnej Terapii, byłem krytykowany przez kolegów z Anglii. Oni mówili, że te dzieci nie mają szans, a skazywanie ich na lata w zależności od respiratora jest nieetyczne. Ja im wtedy mówiłem, że my dajemy im szansę, bo być może postęp w medycynie coś zmieni. I jeszcze osiem lat temu rozmawiałem z rodzicami dziecka, które miało sześć tygodni i zostało bardzo szybko rozpoznane, jako typ pierwszy SMA. Zapytałem rodziców dziecka, czy chcą zabrać dziecko do ośrodka opieki paliatywnej, czy chcą tracheostomię oraz wentylację przewlekłą, bo nie można dziecka tak małego wentylować w sposób nieinwazyjny. I nagle od 2016 r. całkowicie nasze życie zawodowe się zmieniło. W 2016 r. lek nusinersen został zarejestrowany w leczeniu rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) w Stanach Zjednoczonych, a w 2017 r. na obszarze Unii Europejskiej. Teraz, życie dzieci zmienia się dzięki screeningowi noworodków w kierunku SMA, a lekarze neurologicy dziecięcy i neurologicy w Polsce mają do dyspozycji trzy terapie: nusinersen, risdiplam oraz terapię genową: onasemnogen abeparawovek. I to jest coś, co jako lekarz, który praktycznie 40 lat spędził zajmując się intensywną terapią dzieci, w tym wentylacją tych dzieci, to jest dla mnie coś wspaniałego.

Postęp w diagnostyce i terapii chorób rzadkich dokonuje się na naszych oczach.

Od pięciu lat jestem dyrektorem Centrum Zdrowia Dziecka i niestety coraz mniej zajmuję się medycyną, a coraz więcej finansami. Ciesząc się z tego wszystkiego, o czym mówiła Pani Profesor Anna Latos-Bieleńska, z postępów prac we wdrażaniu Planu dla Chorób Rzadkich, to tylko chcę powiedzieć, że **rosną koszty pacjentów z chorobami rzadkimi w zakresie kosztów diagnostyki, leków i funkcjonowania ośrodków klinicznych.** Pamiętajmy o tym, że choroby rzadkie zaczynają się w zdecydowanej większości u dzieci. **Diagnostyka chorób rzadkich, to koszty ponoszone przez placówki medyczne. Nie wszystkie nasze działania są finansowane ze środków Narodowego Funduszu Zdrowia.** Cieszymy się, że od czterech lat mamy Agencję Badań Medycznych, **bo możemy realizować projekty w ramach grantów naukowych.** To jest olbrzymie wsparcie i odciążenie nas, jako placówek publicznych z obowiązku finansowania diagnostyki i leczenia tych dzieci. Chcę zwrócić uwagę, że **Centrum Zdrowia Dziecka jest ośrodkiem klinicznym, który ma najwięcej w Polsce klinik, będących częścią Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN).** Mamy siedem takich klinik i **mam nadzieję, że zaczniemy mieć finansowanie z tytułu tego, że jesteśmy ośrodkami eksperckimi.** Na przykład, jesteśmy liderem Europejskiej Sieci Referencyjnej ds. Przeszczepów u Dzieci – TRANSCHILD. Czy ktoś wie, jak zmieni się wycena świadczeń w ramach transplantologii? Nikt nie wie. Czy będzie finansowany zakres, czy na przykład świadczenia powiązane z grupami, czy jednorodnych grup pacjentów, czy kodów? Tego nikt jeszcze nie wie. A to ma olbrzymie znaczenie. Czy będzie to finansowanie rzeczywiście na wystarczającym poziomie, żeby zapewnić odpowiednie standardy leczenia? Cieszę się, że to spotkanie jest już drugim i wydaje mi się, że **jest potrzeba kontynuacji tych spotkań w takim właśnie interdyscyplinarnym zespole po to, żeby wymieniać uwagi.** Bo cudownie, że mamy Narodową Strategię Onkologiczną, tylko

tam nie ma pediatrii. Wspaniale, że polskie ośrodki są w Europejskich Sieciach Referencyjnych. Tylko należy zadać pytanie, jak to się przełoży na rzeczywistą poprawę możliwości, które zapewniamy naszym pacjentom? Także żebyśmy dobrze rozumieli, to spotkanie rzeczywiście jest bardzo pozytywne, bo jest postęp. To nie jest tak, że my w Polsce zatrzymaliśmy się w rozwoju w zakresie chorób rzadkich. Czasami, można krytykować, czy ten postęp jest wystarczająco szybki, ale na pewno jest to dobry kierunek zmian. Mówiliśmy dużo o Platformie Informacyjnej Choroby Rzadkie. Pytanie jest, na ile rzeczywiście te informacje, które będą umieszczone na tej platformie, będą przydatne dla pacjenta i lekarza. Czy to skróci „odyseję diagnostyczną” i wędrówkę pacjentów po systemie ochrony zdrowia? Czy będzie tak jak w tej chwili? Pacjent w tej chwili dostaje skierowanie do specjalisty i ma powiedziane, żeby go sobie szukał.

Podsumowując, **bardzo chciałbym, żebyśmy dalej się spotykali, dyskutowali i opracowywali taką interdyscyplinarną ocenę postępu w zakresie chorób rzadkich w Polsce.** Jesteśmy bardzo reprezentatywnym gronem osób i instytucji. A różnorodność pozwala nam patrzeć z różnych perspektyw i wspierać reformę systemu opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce.

6.6

Dr n. med. Joanna Drozd-Sokołowska, Klinika Hematologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych UCK WUM



Chciałabym powiedzieć o praktycznych aspektach **poprawy sytuacji chorych na choroby rzadkie w Polsce, w tym przypadku z nocną napadową hemoglobinurię (PNH).** Chorzy na nocną napadową hemoglobinurię aktualnie **mają dostęp refundacyjny do ekulizumabu, który jest finansowany w ramach programu lekowego.** Jesteśmy bardzo szczęśliwi, że mamy ten lek, ponieważ wiemy, że **ekulizumab w istotny sposób przedłuża przeżycie pacjentów.** Natomiast jest to niewystarczające. Wiemy, że sposób działania ekulizumabu jest kilku kierunkowy. Zapobiega zakrzepicy, równocześnie hamując hemolizę wewnątrznaczyniową, ale nie hamuje niestety albo wręcz indukuje powstawanie hemolizy zewnątrznaczyniowej. I to jest duży problem, ponieważ większość naszych pacjentów, którzy pozostają pod naszą opieką ma niedokrwistość. Mniej więcej w 20% przypadków są to pacjenci wymagający regularnych przetoczeń, w związku z czym leczenie, które im oferujemy nie zapewnia im pełni komfortu funkcjonowania. Do tego funkcjonują, jakby na przewlekłym, niskim stężeniu hemoglobiny. I to, co zmieniło dla tych chorych na korzyść, to rejestracja nowego leku dla pacjentów chorych na nocną napadową hemoglobinurię, który działa w zupełnie innym mechanizmie, niż ekulizumab. Jest to **pegcetacoplan, który jest w stanie poprawić parametry, których nie poprawia nam ekulizumab.** Pacjenci, z osób zależnych od przetoczeń z głęboką niedokrwistością, **stają się pacjentami niezależnymi od przetoczeń i mają prawidłowe stężenie hemoglobiny.** Do tego trzeba pamiętać, że ekulizumab jest lekiem, który jest dawany dożywno w odstępach co dwa tygodnie. Natomiast **pegcetacoplan, dzięki podskórnej drodze podania, pozwala pacjentom podawać sobie lek w domu. Pegcetacoplan znalazł się w rekomendacjach międzynarodowych jako lek z wyboru, w drugiej linii terapii chorych na nocną napadową hemoglobinurię.** Jeżeli nie stwierdzamy wystarczającej i zadowalającej odpowiedzi na ekulizumab, pacjenci bezwzględnie powinni otrzymać pegcetacoplan. W obecnej chwili mamy zabezpieczoną pierwszą linię leczenia PNH, natomiast druga linia leczenia za pomocą pegcetacoplanu jest w tej chwili nier refundowana dla polskich pacjentów. **Dlatego wnioskujemy o refundację pegcetacoplanu w drugiej linii leczenia chorych na nocną napadową hemoglobinurię w Polsce.**

6.7

Prof. dr hab. n. med. Iwona Hus, Prezes Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów, Kierownik Kliniki Hematologii CSK MSWiA w Warszawie



Jako hematolodzy, cały czas podkreślamy **znakomity i owocny dialog** z Ministerstwem Zdrowia, który prowadzimy razem z Panią Prof. Ewą Lech-Marańdą, Konsultant krajową w dziedzinie hematologii. Obecnie dyskutujemy nad **niezaspokojonymi potrzebami pacjentów z nocną napadową hemoglobinurią (PNH – paroxysmal nocturnal hemoglobinuria) w zakresie dostępu do terapii z wyboru**. Jest tutaj kilka wątków, które należałoby poruszyć. Choroby hematoonkologiczne, to choroby rzadkie, a **nocna napadowa hemoglobinuria, to choroba ultrazadka**, która występuje w 1-2 przypadkach na milion populacji. Natomiast **w programie lekowym B.96. Leczenie nocnej napadowej hemoglobinurii jest sześćdziesięciu kilku pacjentów**. To pokazuje, jak mała jest grupa pacjentów. Z tej grupy, **dwie trzecie chorych zupełnie dobrze funkcjonuje i ma odpowiedź na leczenie ekulizumabem**. Więc, **mówiąc o pegcetakoplanie, tak naprawdę mówimy o leku potrzebnym dla kilkunastu pacjentów**. Ze strony indywidualnego pacjenta, który danego leczenia nie może dostać, u którego terapia ekulizumabem jest już niewskazana, terapia drugiej linii pegcetakoplanem jest kwestią życia lub śmierci. **Pegcetakoplan jest lekiem o szerszym mechanizmie działania w porównaniu do ekulizumabu**, ponieważ działa wcześniej w kaskadzie dopełniacza, hamując hemolizę wewnątrznaczyniową. **Pegcetakoplan podawany jest dwa razy w tygodniu w formie podskórnej**, z użyciem specjalnej pompy. W związku z tym pacjent może sobie sam, to leczenie **podawać w warunkach domowych**. Zgodnie z charakterystyką produktu leczniczego, **wskazaniem do pegcetakoplanu byłaby terapia drugiej linii, chorych na nocną napadową hemoglobinurię, u których utrzymuje się niedokrwistość po trzech miesiącach stosowania ekulizumabu**, czyli leku, który jest dostępny w programie lekowym w terapii pierwszej linii.

6.8

Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Konsultant Krajowa w Dziedzinie Pediatrii Metabolicznej, Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu, Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie



Podstawą jest zdiagnozowanie pacjenta z chorobą rzadką. W tym kontekście, kluczowy jest temat **badań przesiewowych noworodków**. Pracuję w Instytucie Matki i Dziecka, który jest krajowym koordynatorem tego programu. Niestety, to nie jest takie proste, że aby poprawić diagnostykę, wystarczy więcej chorób wykrywać w badaniach przesiewowych, bo to jest szybkie i łatwe, jak dziś wcześniej usłyszeliśmy. W ramach naszej Europejskiej Sieci Referencyjnej cała sesja była poświęcona programom badań przesiewowych noworodków, ponieważ sprawiają one wiele problemów i stanowią wyzwanie dla realizatorów w różnych krajach Kiedyś badania

przesiewowe noworodków ratowały życie i tak jest w przypadku np. SMA. Tutaj nie ma żadnych wątpliwości, choć pewne pułapki mogą się nadal pojawiać. Chcielibyśmy zawsze, **pacjentów szybko i dobrze diagnozować i skutecznie leczyć. Ale niestety, nie zawsze jest to możliwe. Dlatego szczególnie w przypadkach tych chorób, które są ciężkie, postępujące i jeżeli nie są wykryte i leczone, to pacjenci umierają, leczenie powinno być dostępne.** Jednak sprawa jest skomplikowana, bo np. choroba Fabry'ego. (jak większość spichrzeniowych chorób lizosomalnych) ma pewne kontinuum objawów i pacjent może prezentować poważne objawy kliniczne ze strony kilku narządów, ale też może pozostać bezobjawowy, nawet do końca życia. Czy rzadką chorobę metaboliczną u takiego pacjenta należy rozpoznawać w przesiewie noworodkowym i rodzinie mówić, że wykryliśmy deficyt enzymu, skoro może on nie mieć znaczenia klinicznego? Dlatego musimy zawsze zadawać pytanie: "Who is the Patient?", czyli „**Kto jest pacjentem?**”, aby unikać medykalizacji. **Dlatego decyzje, jakie choroby włączyć w panel chorób wykrywanych w przesiewie noworodkowym, są bardzo poważne.** W niektórych krajach nawet wycofano się z wykrywania pewnych rzadkich chorób metabolicznych w przesiewie noworodkowym. Dotyczyło to tych chorób, w przypadku których obserwacje kliniczne pokazywały, że prawdopodobne jest, że są to w zasadzie non-diseases, albo być może powinny być traktowane, tylko jako czynnik ryzyka (risk factor). W przeciwnym razie czynimy krzywdę pacjentowi. Więc w przesiewie noworodkowym – więcej chorób wykrywanych, wcale nie świadczy o jego lepszej jakości. Więc tutaj jestem przeciwna takiej prostej logice.

Oczekujemy refundacji badań genetycznych, co najpewniej spowoduje skokowe zwiększenie zapotrzebowania na te badania. A to się absolutnie łączy ze skokowym zwiększeniem zapotrzebowania na badania funkcjonalne, w tym specjalistyczne badania metaboliczne. Są to procedury aktualnie mało dostępne, przede wszystkim dlatego, że są bardzo drogie. **Dlatego mówiąc o poprawie diagnostyki w chorobach rzadkich, powinniśmy poprawić również dostępność badań metabolicznych.**

Spichrzeniowe choroby lizosomalne zaczynają się od poczęcia i mają postępujący przebieg kliniczny, więc na pewno **im wcześniej je leczymy, tym lepiej.** Mam kontakt z pacjentami, którzy byli leczeni, ale terapię przerwano i teraz tego leczenia nie mają. Dochodzi u nich do pojawienia się objawów chorobowych, które za chwilę mogą zagrażać ich życiu. **Terapie enzymatyczne w spichrzeniowych chorobach lizosomalnych; takich jak choroba Gauchera, Pompego, czy Fabry'ego, są standardem leczenia.** Może, za jakiś czas, będziemy mieli dostępne terapie genowe, ale póki co terapie enzymatyczne są jedyną skuteczną metodą leczenia w tej grupie wrodzonych wad metabolizmu i nie ma alternatywy. **Dla pacjentów z alfa-mannozydozą, a jest ich wg. mojej wiedzy obecnie pięcioro w Polsce, nie ma innych opcji terapeutycznych.** Byli oni przez wiele lat, naprawdę bardzo dużym wysiłkiem lekarzy, ale również i ich rodziców, leczeni enzymatycznie tj. **welmanazą alfa.** Po zakończeniu badania klinicznego z zastosowaniem tego leku, okazało się, że leczenie już nie jest dostępne i aktualnie pacjenci doświadczają objawów, które są nawet jeszcze bardziej intensywnie, niż przed włączeniem tego leczenia enzymatycznego. W tym są również objawy ze strony układu neurologicznego i nawracające zakażenia, których wcześniej u pacjentów nie obserwowano, bo to było warunkiem zakwalifikowania do badania klinicznego. Pacjenci z alfa – mannozydozą nieleczeni enzymatycznie umierają najczęściej z powodu zakażeń. W tej chorobie pojawiają się niedobory immunologiczne, co u pacjentów nieleczonych manifestuje się uporczywymi zakażeniami, które mogą zagrażać ich życiu. **Brak leczenia enzymatycznego spowoduje więc rozwój najcięższych powikłań.** Postuluję dlatego o to, aby ta piątka pacjentów **otrzymała refundację welmanazy alfa i mogła być leczona w ramach importu docelowego, a potem programu lekowego (jako optymalne rozwiązanie).** Natomiast z tego co wiem, to pacjenci dostali taką informację z Ministerstwa Zdrowia, że jest zgoda na import docelowy welmanazy alfa, ale nie ma zgody na refundację, czyli to praktycznie oznacza, że nie ma dostępu do leczenia ratującego życie. **Czekamy zatem, na jak najszybszą decyzję ze strony Ministerstwa Zdrowia zapewniającą refundację welmanazy alfa dla pięciu pacjentów z alfa-mannozydozą.**

Prof. dr hab. n. med. Krzysztof Pawlaczyk, Kierownik Pracowni Hemodializ Katedry i Kliniki Nefrologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytetu im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu



Program lekowy dotyczący leczenia chorych na chorobę Fabry'ego działa w Polsce od 2019 r. W programie dostępna jest enzymatyczna terapia zastępcza (ang. enzyme replacement therapy, ETZ), ukierunkowana na dostarczenie brakującego w chorobie Fabry'ego enzymu (agalzydaza alfa i beta), terapia chaperonowa i doustne leczenie migalastatem. ETZ jest podawana w formie infuzji dożylnych w odstępach dwutygodniowych. Terapia chaperonami polega na wsparciu aktywności nieprawidłowo funkcjonującego w organizmie chorego enzymu. Jest to terapia doustna, jednak jej skuteczność została potwierdzona w przypadku jedynie części mutacji występujących w tej grupie chorych. **Efekty funkcjonowania programu lekowego oceniam bardzo wysoko, ale w Polsce nadal wiele osób z chorobą Fabry'ego żyje bez właściwie postawionej diagnozy, a w związku z tym nie jest leczonych w sposób prawidłowy.** W programie lekowym zgłoszonych zostało ok. 150 chorych, co stanowi 42% populacji osób zdiagnozowanych na chorobę Fabry'ego. To pokazuje, że **ponad 50% chorych z różnych przyczyn, nie zostało zgłoszonych do leczenia w ramach programu lekowego.** Niemniej jednak **edukacja, którą prowadzimy, sprawia, że coraz więcej pacjentów ma stawiane rozpoznanie.** Do poszukiwania diagnozy motywuje też fakt, że mamy dostęp do skutecznej, nowoczesnej terapii w programie lekowym. Część chorych najprawdopodobniej nie potrafi się zdecydować, gdzie się chce zgłosić do leczenia, bo **ośrodków klinicznych realizujących program lekowy jest coraz więcej.**

Standardy opieki nad chorymi na choroby rzadkie w Polsce są różne. Mówimy o centrach eksperckich, natomiast problem jest taki, że **realizacja Planu dla Chorób Rzadkich, moim zdaniem powinna iść wielotorowo.** Nie zgadzam się z tym, że najpierw powinniśmy ustalić zasady diagnostyki genetycznej i przyznawać certyfikaty laboratoriom. Od sześciu miesięcy staram się o **otrzymanie informacji, jakie mój szpital musi spełnić warunki, żeby zostać centrum eksperckim.** Nie ma tej informacji i nie mamy nominacji, pomimo tego, że jako zespół lekarski stanowimy grupę kilkudziesięciu specjalizacji i leczymy kilkanaście jednostek chorób rzadkich. Jeśli chodzi o Wielkopolskę, jesteśmy absolutnie wiodącym ośrodkiem, w zakresie diagnostyki i terapii chorób rzadkich. Rozumiem, że upłynęło 13 miesięcy, ale ja mam takie odczucie, że może upłynąć kolejnych kilka, albo kilkanaście miesięcy, a potem zostaną dwa miesiące i my nie zdążymy z aplikacją. Także to jest moja prośba w kierunku ustalenia tych zasad i możliwości przystąpienia do tejże akredytacji. Natomiast patrząc na 38% chorych, których zostało zakwalifikowanych w programie do leczenia, mam tutaj spojrzenie bardzo świeże, jako ten, kto aplikuje. I muszę przyznać, że Zespół Koordynujący, kierowany przez Pana Prof. Walczaka działa bardzo sprawnie. W naszym przypadku nie zdarzyło się, żeby ktoś nie został zakwalifikowany do leczenia.

Przyjmując, że jest ok. 10 tysięcy chorób rzadkich i zakładając, że jest od 10, przez 100, do nawet 1 tys. chorych w niektórych jednostkach, to w Polsce mamy populację chorych na poziomie ok. 2 mln osób, a na pewno minimum ok. 1 mln osób. Także, osób żyjących z chorobami rzadkimi w naszym kraju jest bardzo wiele. Także myślę, że **powinniśmy korzystać z doświadczeń tych, którzy osiągają sukcesy.** Uważam, że absolutnie **terapia domowa jest konieczna, ponieważ mówimy o włączeniu do normalnego życia tych chorych i ich rodzin.** Rozumiem rodziców, którzy się poświęcają w przypadku dzieci. Pracuję z osobami dorosłymi, to są osoby, które chcą pracować. To są osoby, które chcą mieć rodzinę, to są osoby, które chcą uczestniczyć normalnie w życiu.

A podawanie leku, co dwa tygodnie, to 26 dni w roku. To oznacza, że te 26 dni, ci chorzy tracą z normalnego życia. Rzadko w przypadku chorób rzadkich, te leki są podawane w weekendy. Także, ci chorzy są leczeni pomiędzy poniedziałkiem, a piątkiem. Także myślę, że podania domowe są koniecznością. Na pewno **musimy zwrócić uwagę na bezpieczeństwo, ale schematy podawania leków w warunkach domowych, holenderskie czy kanadyjskie są dokładnie opracowane i sprawdzone w warunkach rzeczywistej praktyki klinicznej (RWE)**. Są też **konkretne leki wskazywane jako leki bezpieczniejsze**. Wierzę w to, że Polska będzie krajem, w którym stanie się to możliwe. **W chorobach rzadkich rośnie znaczenie terapii w warunkach domowych**. Wg. naszej publikacji, w 2021 r. **Polska na 11 krajów europejskich była jedynym krajem, który nie umożliwił terapii choroby Fabry'ego w warunkach domowych**.³ Zgadzam się, że w przypadku choroby Fabry'ego i terapii enzymatycznej musimy brać pod uwagę przebieg kliniczny choroby. **Nie każdy chory może być leczony tabletką**, a tylko chorzy z wrażliwą mutacją. Musimy brać pod uwagę, że **terapia enzymatyczna, to jest terapia z potencjałem wywołania reakcji**. Także, schemat leczenia musi być bezpieczny. **Edukacja na temat chorób rzadkich jest bardzo ważna, zarówno ta na poziomie studiów lekarskich, jak i poszczególnych specjalizacji**. Także wszelkie akcje medialne i społeczne w przypadku chorób rzadkich są po prostu koniecznością.

6.10

Dr hab. n. med. Marcin Krzanowski, Klinika Nefrologii Uniwersytetu Jagiellońskiego Collegium Medicum w Krakowie, Zastępca Dyrektora ds. Lecznictwa Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie



Oprócz bycia lekarzem, jestem dyrektorem ds. medycznych dużego szpitala klinicznego. Chciałbym dzisiaj powiedzieć, jak wygląda sprawa finansowania ośrodków szpitalnych leczących choroby rzadkie. **Ośrodki eksperckie, to bardzo szczytna i szlachetna nazwa, ale często nie idzie za tym finansowanie publiczne**. Mamy znakomity szpital i specjalistów, a jeśli chodzi o choroby rzadkie, to diagnostykę i leczenie mamy podzielone na trzy obszary. To jest obszar chorób metabolicznych, obszar chorób neurologicznych i obszar chorób immunologicznych. Jeżeli mówimy o wrodzonym obrzęku naczynioruchowym (HAE), to terapia lekiem kosztuje ok. 130 tys. złotych. My ten lek musimy kupić i za niego zapłacić, a dopiero potem otrzymujemy refundację z NFZ. **Natomiast na obsługę programu lekowego, w którym jest ten lek otrzymujemy bardzo niskie finansowanie**. Przy innych rzadkich schorzeniach, to są też gigantyczne kwoty na leki. **Kosztowna jest również diagnostyka**. W 2022 r., w obszarze chorób neurologicznych, zgłosiło się do nas 1,1 tys. pacjentów na wielospecjalistyczną diagnostykę i leczenie. **Jako ośrodek ekspercki, musimy zabezpieczyć kosztowną interdyscyplinarność**, czyli pracę lekarza, pielęgniarki, psychologa, neuropsychologa, logopedy, itd. To wszystko jest po stronie dyrekcji szpitala jako osób odpowiadających za funkcjonowanie danej jednostki. I chciałbym zapewnić wszystkim pracownikom komfortową pracę, a pacjentom optymalną i kompleksową opiekę. **Na to potrzebne są adekwatne środki finansowe**.

³ Considerations for Home-Based Treatment of Fabry Disease in Poland during the COVID-19 Pandemic and Beyond. Nowicki M, Bazan-Socha S, Kłopotowski M, Błażejewska-Hyżorek B, Kuształ M, Pawlaczyk K, Sławek J, Oko A, Oko-Sarnowska Z. Int J Environ Res Public Health. 2021 Aug 4;18(16):8242. doi: 10.3390/ijerph18168242. PMID: 34443990; PMCID: PMC8394954. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8394954/>

Prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk, Konsultant Krajowa w Dziedzinie Alergologii, Kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej Wojskowego Instytutu Medycznego – PIB w Warszawie



W moim życiu lekarskim prowadziłam już kilka programów lekowych i część z nich była i jest dedykowana chorobom rzadkim. Należy podkreślić, że **diagnostyka chorób rzadkich wcale nie jest prostym zagadnieniem**. Zanim chorzy dotrą do nas – specjalistów, często odwiedzą kilku lekarzy, którzy mają różne diagnozy i koncepcje terapii. I dlatego jest bardzo **długi czas w Polsce od wystąpienia pierwszych, często niespecyficznych objawów do rozpoznania choroby rzadkiej**. 25-30% chorób rzadkich dotyczy **osób dorosłych** i większość z nich jest **uwarunkowana genetycznie**. Prowadząc **pacjentów z wrodzonymi błędami odporności**, spotykaliśmy się wielokrotnie z sytuacją, że wykonane badanie genetyczne było praktycznie nie do interpretacji. W 2022 r. opublikowano konsensus Europejskich Towarzystw Immunologicznych o wrodzonych błędach odporności. Stwierdzono, że do 2020 odkryto 55 genów odpowiedzialnych za wrodzone błędy. Aktualnie mamy ich aż 485.

Należy liczyć się z tym, że lekarz POZ może nie mieć wystarczającej wiedzy, potrzebnej do rozpoznania choroby rzadkiej. Doświadczenia nasze z prowadzeniem programu lekowego dedykowanego chorym na astmę ciężką pokazały, jak długa i trudna jest droga pacjenta do otrzymania leczenia biologicznego, od momentu przyścia do lekarza pierwszego kontaktu, przez lekarza specjalistę, aż do ośrodka, który realizuje program lekowy. Badanie genetyczne umożliwiłoby rzeczywiście spersonalizowanie terapii, ale wydaje mi się, że **skrócenie drogi od pierwszych objawów, do rozpoznania będzie wymagało nowych rozwiązań, np. zastosowania sztucznej inteligencji (AI)**. Tak zrobili to Włosi i wykazali, że zastosowanie AI pozwala na poprawę diagnostyki o co najmniej 30%. i przyspiesza tym samym zastosowanie nowoczesnych technologii **w ośrodkach eksperckich**.

Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE) jest znakomitym przykładem postępu w dostępie do terapii, jaki dokonał się w zakresie chorób rzadkich w Polsce. Jest to choroba ultraradka, bo w Polsce jest aktualnie rozpoznanych ok. 500 pacjentów. Ośrodek krakowski jest ośrodkiem, który **koordynuje rejestr tych pacjentów**. W Polsce **przeszliśmy drogę od leczenia objawowego pacjentów, przez leczenie podawane na żądanie, do leczenia profilaktycznego**. Trzeba pamiętać, że obrzęk krtani w przebiegu HAE, **może zakończyć się u 30% przypadków zgonem pacjenta**.

Rozpoznanie różnicowe szczególnie na SOR-ach jest o tyle ważne, że pacjent nie zareaguje ani na sterydy, ani na adrenalinę, czyli na typowe leki stosowane w przypadku wstrząsu anafilaktycznego.

Stąd diagnoza HAE i refundacja publiczna lanadelumabu w programie lekowym pozwala na spersonalizowane podejście do tej choroby i ocalenie tych chorych. My mamy już w tej chwili roczną obserwację i **to są pacjenci, którzy nie mają praktycznie obrzęków krtani**. Nasze działania jest **wysoce efektywne, zarówno klinicznie, jak i kosztowo**. Pacjenci **są leczeni skutecznie, nie biorą w ogóle leków doraźnych, nie trafiają do szpitala, a z racji, że są to ludzie młodzi uczą się lub wracają do pracy**. W tej chwili mamy w polskiej obserwacji 28 pacjentów z HAE i widzimy pozytywny efekt profilaktyki bardzo wyraźnie. Poza tym, **najnowsze wytyczne europejskie mówią o tym, że prewencję w HAE powinno się stosować jak najszybciej, czyli nie czekając, aż u pacjenta rozwinie się wrodzony obrzęk naczynioruchowy**. Ale oczywiście aspekt ekonomiczny

kosztu terapii jest ważny i musi być brany pod uwagę, bo nie każdy kraj może sobie pozwolić na refundację tego leczenia. **Polska jest jednym z pierwszych krajów w Europie, które zrefundował publicznie leczenie HAE.** Na ostatnim spotkaniu Europejskiej Akademii Alergologii i Immunologii Klinicznej (EAACI) w Hamburgu rozmawialiśmy o rozwiązaniach refundacyjnych w Niemczech i w Polsce. Finansowanie systemu ochrony zdrowia w Niemczech umożliwia zapisanie na receptę każdemu pacjentowi z HAE leczenie profilaktyczne, a my leczymy tylko pacjentów zakwalifikowanych do programu lekowego. Programy lekowe są polskim rozwiązaniem, z zakresu „ekonomii refundacyjnej”. Na pewno mają swoje ograniczenia. Bo to jest tak, że wskazania do leczenia są bardziej restrykcyjne, ale dzięki temu dużo nowych leków i **nowych programów lekowych zostało wprowadzonych do systemu refundacji i wydaje mi się, że to należy ocenić bardzo pozytywnie.** Na szczęście, od paru lat, Ministerstwo Zdrowia upraszcza programy lekowe i łagodzi kryteria włączania wraz z postępem wiedzy medycznej. W przypadku programu lekowego B.122 „Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczyńioruchowego o ciężkim przebiegu” wielokrotnie kryteria włączenia były przez ekspertów podnoszone. Wydaje się, że warte rozważenia jest nie ograniczanie włączenia do leczenia prewencyjnego pacjentów, którzy mają określoną lokalizację i liczbę obrzęków, ponieważ ciężkość choroby powinna być oceniona indywidualnie. Mamy więc postulaty, co mogłoby się zmienić w programie lekowym, w kierunku optymalizacji terapii przez lekarza i dla komfortu i jakości życia pacjenta. Na pewno, **dobrym kierunkiem zmian w ustawie refundacyjnej jest możliwość wpływania na kształt programu lekowego przez Konsultanta Krajowego w danej dziedzinie medycyny.** Do tej pory, były to tylko ustalenia pomiędzy producentem leku, a Ministerstwem Zdrowia. Na pewno powinniśmy analizować i monitorować efekty zdrowotne programów lekowych, ponieważ włączenie pacjentowi z chorobą rzadką do terapii, którą potencjalnie powinien brać przez całe życie jest dużą odpowiedzialnością po stronie lekarza. **Zespół koordynacyjny jest tutaj bardzo pozytywnym czynnikiem, który wzmacnia ten rodzaj finansowania, a na poziomie płatnika publicznego, uwiarygadnia zakwalifikowanych pacjentów.**

6.12

Prof. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber, Kierownik II Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych z Pododdziałami Neurologicznym i Reumatologicznym Szpitala Dziecięcego im. Świętego Ludwika w Krakowie



W codziennej praktyce klinicznej diagnozuje i leczy pacjentów z chorobami rzadkimi, albo ultrarazadkimi. Właściwie innych pacjentów w naszym ośrodku eksperckim nie mamy, bo jest to ośrodek kliniczny reumatologii dziecięcej i pediatrii. Dzięki znakomitej pracy Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarazadkich, wielu naszych pacjentów jest kwalifikowanych do programów lekowych. Choroba Huntera ma program lekowy pt. „Leczenie Mukopolisacharydozy typu II (zespół Huntera)”, w którym są leczeni pacjenci. Ale mamy jeden podstawowy problem, to jest leczenie, które dotyczy tylko objawów somatycznych. To aktualne leczenie nie przekracza bariery krew-mózg, czyli tam, gdzie są badania z możliwością dotarcia do centralnego systemu nerwowego. Ale tutaj mamy też pewne ograniczenia. Podajemy lek biologiczny, czyli enzymatyczną terapię zastępczą, który wywołuje różne reakcje niepożądane i u wielu pacjentów niestety takie reakcje obserwujemy i to jest poważny problem. Ciężkość przebiegu choroby zależy od zajęcia centralnego systemu nerwowego, więc tutaj też są określone ograniczenia. Ale, to co jest najważniejszym elementem, **jest powstanie ośrodków chorób rzadkich dla dorosłych pacjentów.** To jest ogromny sukces, bo nasi **pacjenci pediatryczni a chorobami rzadkimi, dzięki skutecznym lekom**

i dobrej opiece wchodzą w okres dorosłości. Zdecydowana większość pacjentów, bo 75% to są pacjenci diagnozowani w okresie pediatrycznym. Edukacja i finansowanie, to są dwa najważniejsze punkty. Bo jeżeli my będziemy w tej chwili borykać się z problemami, że będzie na przykład nowa terapia, ale nie będzie możliwości sfinansowania obsługi programu lekowego, to nic z tego nie będzie. **Kompleksowa opieka jest kosztowna i musi być koordynowana przez ośrodek ekspercki chorób rzadkich.** Nasi pacjenci docierają do naszego ośrodka z odległych miejscowości i jeżeli mamy leczenie raz na dwa tygodnie, to jest w sumie 26 wizyt rocznie. Jeżeli, co tydzień to jest 52 wizyt rocznie. To jest **poważny problem logistyczny dla rodzin pacjentów.** Zniesiono limity porad specjalistycznych i opieki specjalistycznej w pediatrii. Limity zostały zniesione, ale proszę pamiętać, że NFZ płaci ryczałtem 1/12 za każdy miesiąc, a **ponadlimitowe świadczenia, które raportujemy, nie mamy płacone.** I stajemy przed dylematem, że **im mamy więcej pacjentów, tym większe straty wykazuje szpital.** **Choroby reumatyczne u dzieci,** to jest problem kilkudziesięciu tysięcy dzieci w Polsce. Dzięki **wczesnej diagnozie i skutecznemu leczeniu, tych pacjentów przekazujemy w znakomitej formie do dorosłości.** Tutaj sukcesem jest **zniesienie ograniczenia czasowego leczenia w programach lekowych. Dzięki temu, leczymy pacjentów wg. standardów klinicznych.** Chciałem bardzo podziękować Ministrowi Zdrowia za refundację nowych leków w reumatologii w populacji młodzieżowej. Uważam, że nie powinniśmy zostawić pacjentów, którzy mieli leczenie w ramach programu lekowego i którzy nie mają kontynuacji, bo jest to po prostu niehumanitarne podejście. I tutaj powinniśmy zdecydowanie położyć na szalę argumenty, że pacjenci, którzy już uzyskali pewną poprawę w trakcie leczenia, **zdecydowanie powinni mieć kontynuację leczenia.** To nie jest duża grupa chorych.

6.13

Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Życińska, Kierownik Kliniki Reumatologii, Chorób Tkanki Łącznej i Chorób Rzadkich Państwowego Instytutu Medycznego MSWiA w Warszawie; Członek Rady ds. Chorób Rzadkich w Ministerstwie Zdrowia



W prowadzonej przeze mnie klinice Reumatologii, Chorób Tkanki Łącznej i Chorób Rzadkich mamy do czynienia z pacjentami z chorobami rzadkimi. Jesteśmy też szczęśliwi, **jako reumatolodzy, że mamy aż sześć programów lekowych, które są dostępne dla naszych pacjentów.** W programie lekowym B.33, który dotyczy leczenia RZS, mamy aż jedenaście leków, a zatem **możemy naszym pacjentom zaoferować wiele ścieżek terapeutycznych.** Dziękujemy za te decyzje refundacyjne Ministrowi Zdrowia, bo w ostatnich latach możliwości terapeutyczne jeszcze bardziej się pogłębiły i poszerzyły. W zakresie chorób rzadkich reumatologicznych leczymy mukopolisacharydozy typ I i II, chorobę Huntera oraz chorobę Maroteaux-Lamy, czyli mukopolisacharydozę nr 6. Są to choroby, które akurat w przypadku naszych pacjentów zostały późno rozpoznane, ale mamy to szczęście, że możemy tych pacjentów leczyć. Dziękuję bardzo zespołowi Pana Profesora Mieczysława Walczaka, który bardzo merytorycznie i szybko kwalifikuje tych pacjentów do terapii. Składam ukłon w kierunku Zespołu, który opracował ścieżkę diagnostyczno-terapeutyczną w SMA, bo jest to ścieżka modelowa, optymalna i komfortowa. Każdy pacjent z chorobą rzadką, taką jak choroba Gauchera, choroba Fabry'ego, czy też mukopolisacharydozy, **oczekiwałby i chciałby, aby jego ścieżka diagnostyczno-terapeutyczna była możliwie komfortowa.** Powstaje oczywiście pytanie, czy wszyscy pacjenci już na wczesnych etapach wymagają badania screeninowego noworodków. Nie zawsze, więcej oznacza lepiej, ale na pewno **musimy się skoncentrować na tych innych chorobach, o których wspominamy, tak aby za przykładem SMA, wytyczyć optymalną ścieżkę diagnostyczno-terapeutyczną dla naszych pacjentów z chorobami rzadkimi.**

7. PODSUMOWANIE



Małgorzata Bogusz, Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych

Bardzo istotne jest, abyśmy dyskutowali o chorobach rzadkich, w jak najszerszym gronie interesariuszy systemowych. Polska będzie przygotowywać priorytety zdrowotne w zakresie **prezydencji polskiej w Unii Europejskiej**, która rozpocznie się w styczniu 2025 r. Bez względu na to, jak będzie wyglądała sytuacja polityczna w naszym kraju, jest to niezmiernie istotna prezydencja i mam nadzieję, że również **obszar zdrowia publicznego i chorób cywilizacyjnych, które dzisiaj poruszaliśmy, powinien znaleźć się w priorytetach polskiej prezydencji.** Kiedy mówimy o odbudowie systemu ochrony zdrowia po pandemii COVID-19, o dobrostanie polskiego społeczeństwa, wydaje się, że ta nasza dyskusja w zakresie chorób cywilizacyjnych jest bardzo kluczowa.

8. WNIOSKI

1. Uchwalenie wdrażanie w życie Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023, z przedłużeniem go o następny rok – do 2024 r., znacząco poprawia dostęp pacjentów w Polsce do diagnostyki, leczenia i opieki w zakresie sześciu kluczowych obszarów (ośrodków eksperckich, diagnostyki, leczenia, rejestrów, paszportu chorego oraz platformy informacyjnej).
2. Choroby rzadkie traktowane są priorytetowo w Polsce w aspekcie działania systemu ochrony zdrowia – świadczą o tym decyzje refundacyjne w zakresie leków i wyrobów medycznych.
3. Dostęp do diagnostyki oraz ośrodków eksperckich wymaga optymalizacji.
4. Dla pacjenta z chorobą rzadką kluczowa jest informacja i koordynacja opieki w systemie ochrony zdrowia.

9. REKOMENDACJE

1. Rekomendowane jest szybsze wdrażanie założeń Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023 oraz opracowanie kolejnej edycji Planu z zabezpieczeniem adekwatnego poziomu finansowania publicznego oraz uzupełnieniem go, o aspekty opieki socjalnej i edukacji.
2. Rekomendowana jest poprawa dostępu do diagnostyki w chorobach rzadkich – szczególnie genetycznej oraz do ośrodków eksperckich poprzez znaczący wzrost finansowania świadczeń w tych zakresach.
3. Rekomendowane jest jak najszybsze wdrożenie paszportu pacjenta z chorobą rzadką, platformy informacyjnej oraz wycenienie i wprowadzenie koordynacji opieki, z wykorzystaniem koordynatorów opieki i asystentów medycznych, wspierających kadry medyczne.

4. Rekomendowane jest dodanie do krajowego programu przesiewu noworodków nowych jednostek chorobowych, takich jak: choroby Fabry'ego, Pompego, Hurlera, Huntera i Gauchera.
5. Rekomendowana jest refundacja publiczna nowych leków w chorobach rzadkich, takich jak: pegcetacoplan w nocnej napadowej hemoglobinurii, czy welmanazy alfa w alfa-mannozydozie.
6. Rekomendowane jest podawanie leków w warunkach domowych, gdy tylko jest to zgodne ze standardami oraz wymogami bezpiecznej farmakoterapii.
7. Rekomendowane jest upraszczanie zapisów i kryteriów kwalifikacji do programów lekowych w zakresie chorób rzadkich.

10. BIBLIOGRAFIA

1. Audyt Krajowego Forum Orphan 2022. Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki w Polsce". Jakub Gierczyński, Stanisław Maćkowiak, Krzysztof Jakubiak. Raport Krajowe Forum Orphan, Modern Healthcare Institute, Doradztwo i ekspertyzy. Warszawa 2022
<http://rzadkiechoroby.org/audyt-kfo/>
2. Considerations for Home-Based Treatment of Fabry Disease in Poland during the COVID-19 Pandemic and Beyond. Nowicki M, Bazan-Socha S, Kłopotowski M, Błażejewska-Hyżorek B, Kuztal M, Pawlaczyk K, Sławek J, Oko A, Oko-Sarnowska Z. Int J Environ Res Public Health. 2021 Aug 4;18(16):8242. doi: 10.3390/ijerph18168242. PMID: 34443990; PMCID: PMC8394954
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8394954/>
3. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 27 lutego 2018 r. w sprawie priorytetów zdrowotnych Warszawa, dnia 2 marca 2018 r. Poz. 469
<https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WDU20180000469>
4. Sytuacja zdrowotna ludności Polski i jej uwarunkowania 2022. Pod redakcją Bogdana Wojtyniaka i Pawła Goryńskiego. Narodowy Instytut Zdrowia Publicznego PZH – Państwowy Instytut Badawczy. Warszawa 2022 Ministerstwo Zdrowia
<https://keizp.pan.pl/sytuacja-zdrowotna-ludnosci-polski-i-jej-uwarunkowania-2022-r/>
5. Uchwała nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich. M.P. 2021 poz. 883
<https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WMP20210000883>
6. Ustawa z dnia 7 października 2020 r. o Funduszu Medycznym. Dz.U. 2020 poz. 1875
<https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WDU20200001875>
7. Zdrowa Przyszłość. Ramy strategiczne rozwoju systemu ochrony zdrowia na lata 2021-2027, z perspektywą do 2030. Minister Zdrowia. Załącznik do uchwały nr 196/2021 Rady Ministrów z dnia 27 grudnia 2021 r.
<https://www.gov.pl/web/zdrowie/zdrowa-przyszlosc-ramy-strategiczne-rozwoju-systemu-ochrony-zdrowia-na-lata-2021-2027-z-perspektywa-do-2030>

