



**Instytut Rozwoju
Spraw Społecznych**

HEALTHCARE POLICY ROUNDTABLE

RZADKIE ZESPOŁY PADACZKOWE W POLSCE NA TLE EUROPEJSKIM

Raport z konferencji naukowej,
która odbyła się w dniu 21 maja 2024 r.
w Warszawie w trybie hybrydowym





Fundacja Instytut Rozwoju Spraw Społecznych

Adres siedziby:
ul. Woronicza 31/254
02-640 Warszawa

www.irss.org.pl

Raport z konferencji naukowej pt. *Healthcare Policy Roundtable. Rzadkie zespoły padaczkowe w Polsce na tle europejskim.* Instytut Rozwoju Spraw Społecznych. Warszawa. Sierpień 2024

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

ISBN: 978-83-972044-9-2

Uczestnicy w kolejności alfabetycznej:

- 1. Małgorzata Bogusz**
Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych,
Członek Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego
- 2. Dr hab. n. socj. Jan Domaradzki**
prof. UMP, Kierownik Pracowni Socjologii Zdrowia i Patologii Społecznych przy Katedrze Nauk Społecznych i Humanistycznych, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
- 3. Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA**
Ekspert systemu ochrony zdrowia
- 4. Jakub Gołąb**
były Dyrektor w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta
- 5. Prof. dr hab. n. med. Joanna Jędrzejczak**
prof. CMKP, Prezes Polskiego Towarzystwa Epileptologii, Klinika Neurologii i Epileptologii, Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego w Warszawie
- 6. Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak**
Kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie
- 7. Jolanta Kuryło**
Stowarzyszenie na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL
- 8. Stanisław Maćkowiak**
Prezes Federacji Pacjentów Polskich,
Prezes Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich ORPHAN
- 9. Prof. dr hab. n. med. Maria Mazurkiewicz-Betdzińska**
Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych,
Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne, Gdański Uniwersytet Medyczny
- 10. Dr hab. n. med. Justyna Paprocka**
Prof. Sum, Konsultant Krajowa w dziedzinie Neurologii Dziecięcej,
Wiceprzewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych,
Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach
- 11. Prof. dr hab. n. med. Konrad Rejdak**
Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego,
Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie
- 12. Iwona Sierant**
Prezes Polskiego Stowarzyszenia na Rzecz Dzieci Chorych na Padaczkę
- 13. Prof. dr hab. n. med. Barbara Steinborn**
Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego,
Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Cytacja: Raport pt. *Healthcare Policy Roundtable. Rzadkie zespoły padaczkowe w Polsce na tle europejskim.*
Instytut Rozwoju Spraw Społecznych. Warszawa. Sierpień 2024

Partnerem wydarzenia pt. *Healthcare Policy Roundtable. Rzadkie zespoły padaczkowe w Polsce na tle europejskim* była firma UCB Pharma Sp. z o.o.

SPIS TREŚCI

WSTĘP

Małgorzata Bogusz Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych	6
--	---

STRESZCZENIE MENEDŻERSKIE	7
--	---

KLUCZOWE ASPEKTY SYSTEMOWE RZADKICH ZESPOŁÓW PADACZKOWYCH

Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA	9
--	---

KEYNOTE SPEECH

PADACZKA I RZADKIE ZESPOŁY PADACZKOWE

Prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka Konsultant krajowa w dziedzinie neurologii dziecięcej, Wiceprzewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach	11
--	----

KEYNOTE SPEECH

RZADKIE ZESPOŁY PADACZKOWE -PERSPEKTYWA KLINICZNA

Prof. dr hab. n. med. Maria Mazurkiewicz-Bętdzińska Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych, Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne, Gdański Uniwersytet Medyczny	13
---	----

KEYNOTE SPEECH

PADACZKA TO WYZWANIE KLINICZNE

Prof. dr hab. n. med. Konrad Rejdak Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii, Uniwersytet Medyczny w Lublinie	15
--	----

KEYNOTE SPEECH

NAJWAŻNIEJSZE DLA PACJENTÓW Z PADACZKĄ JEST WYELIMINOWANIE NAPADÓW PADACZKOWYCH

Prof. dr hab. n. med. Joanna Jędrzejczak prof. CMKP, Prezes Polskiego Towarzystwa Epileptologii, Klinika Neurologii i Epileptologii, Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego w Warszawie	17
--	----

ROUNDABLE

RZADKIE ZESPOŁY PADACZKOWE – WYZWANIA W OBSZARZE DIAGNOSTYKI, LECZENIA I OPIEKI NAD PACJENTAMI

Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak

Kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii, Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie,
reprezentantka Polski w Zarządzie Państw Członkowski UE ds. Europejskich Sieci Referencyjnych 19

Prof. dr hab. n. med. Barbara Steinborn

Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego,
Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu 21

Dr hab. Jan Domaradzki

prof. UMP, Kierownik Pracowni Socjologii Zdrowia i Patologii Społecznych
przy Katedrze Nauk Społecznych i Humanistycznych,
Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu 22

Stanisław Maćkowiak

Prezes Federacji Pacjentów Polskich, Prezes Krajowego Forum ORPHAN 23

Iwona Sierant

Prezes Polskiego Stowarzyszenia na rzecz Dzieci Chorych na Padaczkę 24

Jolanta Kuryło

Wiceprezes Stowarzyszenia na rzecz Osób z Ciężką Padaczką Lekooporną DRAVET.PL 25

Jakub Gołąb

były Dyrektor w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta 25

PODSUMOWANIE

Małgorzata Bogusz

Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych 26

WNIOSKI 27

REKOMENDACJE 27

BIBLIOGRAFIA 28

WSTĘP

Małgorzata Bogusz

Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych



Dzisiaj spotykamy się ponownie w ramach działań Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych na bardzo istotnej dyskusji i debacie poświęconej obszarowi neurologii i neurologii dziecięcej. Przypomnę, że w lutym 2024 r. odbyło się pierwsze spotkanie poświęcone padaczce i rzadkim zespołom padaczkowym, zakończone powstaniem raportu pt. „Rzadkie zespoły padaczkowe – wyzwania w obszarze diagnostyki, leczenia i opieki nad pacjentami”.¹

W ramach prac Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego (EKES) – ciała doradczego Komisji Europejskiej i Rady Unii Europejskiej oraz w formule debat naukowych staramy się dywersyfikować wiedzę i doświadczenia w zakresie dyskusji o polskim systemie ochrony zdrowia w obszarze tego, co się dzieje w Unii Europejskiej. Jestem członkinią Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego w kadencji 2020-2025 z ramienia Polski. EKES obchodzi 65 urodziny w tym roku i składa się z 329 członków ze wszystkich krajów Wspólnoty Europejskiej. Delegacja polska liczy 21 osób. Naszym zadaniem jest opiniowanie każdego dokumentu prawnego, który jest przygotowywany przez instytucje – Komisję Europejską i Radę Unii Europejskiej. Opiniowanie takich dokumentów następuje w imieniu społeczeństwa obywatelskiego, reprezentowanego przez organizacje pozarządowe. Obszar, który będzie bardzo mocno dyskutowany pod nową Komisją Europejską w trakcie prezydencji Polski w Radzie Unii Europejskiej, czyli od 1 stycznia 2025 roku, to dyskusja dotycząca rewizji prawa farmaceutycznego. Przedstawiciele różnych opcji politycznych, nie tylko w Polsce, ale i w innych krajach Unii Europejskiej, podnoszą obszary związane z ochroną zdrowia w swoich staraniach o reelekcję do Parlamentu Europejskiego. Można powiedzieć, że obszar ochrony zdrowia zaczyna być brany pod uwagę. Od momentu pandemii COVID-19 jest to główny priorytet, jeżeli chodzi o dyskusję o przyszłości Unii Europejskiej. Toczą się dyskusje w kontekście bezpieczeństwa zdrowotnego i bezpieczeństwa lekowego.

Od stycznia do czerwca 2025 r. Polska będzie pełnić prezydencję w Radzie Unii Europejskiej w ramach trio: Polska, Dania i Cypr. Trwa bardzo gorąca dyskusja na temat polskich priorytetów w zakresie ochrony zdrowia podczas polskiej prezydencji. Poprzedni rząd zdefiniował trzy kluczowe priorytety w zakresie zdrowia: cyfryzacja ochrony zdrowia, profilaktyka chorób cywilizacyjnych oraz wyzwania szeroko związane z demografią. Wiemy już, że te priorytety będą zmienione. Wiemy też, że zainteresowanie szeroko rozumianej opinii publicznej, ale też poszczególnych instytucji unijnych, ale też interesariuszy ochrony zdrowia, w momencie kiedy Polska będzie przewodzić prezydencji, będzie zdecydowanie większe. I to jest czas, kiedy wykorzystując nasze doświadczenie, Państwa doświadczenie, pewne obszary również związane z chorobami mózgu, można zaznaczyć i zwrócić na nie uwagę. Choroby rzadkie były priorytetem prezydencji hiszpańskiej i są priorytetem obecnej prezydencji belgijskiej. Ambasador Królestwa Belgii wspominał o tym, w jaki sposób przygotowywano się do belgijskiej prezydencji, a przygotowania zaczęły się trzy lata temu. My zaczynamy tak naprawdę od teraz, ze względu na zmiany polityczne w naszym kraju. Musimy zgłosić kluczowe priorytety i obszary działań do końca listopada 2024 r. Teraz i w czasie polskiej prezydencji będziemy rozmawiać o polskiej neurologii dziecięcej, ponieważ w tym zakresie Polska ma się czym pochwalić. Diagnostyka i leczenie rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) plasuje Polskę w czołówce krajów na świecie. Padaczka i rzadkie zespoły padaczkowe są diagnozowane i leczone na europejskim poziomie, oczekujemy jeszcze na refundację fenfluraminy i poprawę w dostępie do chirurgicznego leczenia padaczki. Natomiast pacjenci ze stwardnieniem rozsianym mają dostęp do wszystkich terapii.

Dzięki Urzędowi Rzecznika Praw Pacjenta i zbudowaniu bardzo dużej platformy dla organizacji pacjentów, mogą one informować o swoich potrzebach, wyzwaniach, które stawia przed nimi system ochrony zdrowia w Polsce oraz dzielić się dobrymi praktykami ze swoich aktywności. Wiemy doskonale, jak jest to ważne, ponieważ duże organizacje, które funkcjonują na polskim rynku od bardzo wielu lat, mają zupełnie inne doświadczenia i zupełnie inne *modus operandi* niż małe organizacje, które stawiają pierwsze kroki. Platforma, która powstała przy Ministerstwie Zdrowia, jest niezwykle istotną inicjatywą, o czym mówi się na poziomie międzynarodowym, na poziomie Unii Europejskiej, gdzie „pacjentocentryzm” jest elementem kluczowym i coraz bardziej widocznym podczas dyskusji, i formułowaniu strategii UE w zakresie polityki zdrowotnej. Widać to w trzech kluczowych dokumentach Komisji Europejskiej, takich jak: Europejski Plan Walki z Rakiem, Plan dla Chorób Rzadkich oraz Strategia farmaceutyczna.

W trakcie dzisiejszych obrad zachęcam Państwa do dyskusji i sformułowania kluczowych wniosków oraz rekomendacji w zakresie rzadkich zespołów padaczkowych w Polsce na tle Unii Europejskiej. Konkluzje i rekomendacje z naszej dyskusji prześlemy w formie raportu Ministerstwu Zdrowia oraz innym instytucjom.

1 Raport z konferencji naukowej pt. Rzadkie zespoły padaczkowe – wyzwania w obszarze diagnostyki, leczenia i opieki nad pacjentami. Redakcja naukowa: Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA Instytut Rozwoju Spraw Społecznych. Warszawa. Marzec 2024
https://irss.org.pl/wp-content/uploads/2024/05/Raport_RZADKIE_ZESPOLY_PADACZKOWE.pdf

STRESZCZENIE MENEDŻERSKIE

1. Zespół Dravet (DS) i zespół Lennox-Gastauta (LGS) należą do zespołów padaczkowych o najcięższym przebiegu i są szczególnie trudną grupą encefalopatii padaczkowych i rozwojowych. Oba zespoły charakteryzują się występowaniem wielu wysoce lekoopornych napadów padaczkowych.
 - a. Zespół Lennox-Gastauta (LGS) to rzadka, ciężka i bardzo złożona encefalopatia rozwojowa i padaczkowa, rozpoczynająca się w dzieciństwie. LGS charakteryzuje się wieloma rodzajami napadów, specyficznym zapisem w obrazie EEG i współwystępowaniem niepełnosprawności intelektualnej.
 - b. Zespół Dravet (DS) to ciężka, postępująca i rzadka postać rozwojowej encefalopatii padaczkowej i rozwojowej. DS charakteryzuje się dużą częstotliwością napadów drgawkowych, wysokim ryzykiem przedwczesnej śmierci, wiąże się z zaburzeniami poznawczymi, motorycznymi i behawioralnymi. Najczęstszą przyczyną występowania DS jest mutacja genetyczna, najczęściej w genie SCN1A i występuje ona u 80-85 proc. pacjentów.
 - c. Zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta wiążą się z wysokim poziomem niezaspokojonych potrzeb
2. Pacjenci cierpiący na Zespół Dravet i Zespół Lennox-Gastauta są często obciążeni wieloma napadami padaczkowymi każdego dnia.²
3. Z zespołem Dravet i Lennox-Gastauta związane są także objawy pozanapadowe takie jak: zaburzenia intelektualne, opóźnienia ruchowe i behawioralne, opóźnienie rozwoju i rozumienia mowy, dysfunkcje układu motorycznego. Inne objawy mogą obejmować cechy spektrum autyzmu, ADHD, zaburzeń komunikacji i funkcji poznawczych, zaburzeń snu, czy też problemy z przyjmowaniem pokarmu, które często nasilają się wraz z okresem dojrzewania.³
4. W przypadku zespołów Dravet i Lennox-Gastauta ryzyko związane z SUDEP (Sudden Unexpected Death in Epilepsy-Nagła nieoczekiwana śmierć w przebiegu padaczki) jest znacznie wyższe niż w przypadku ogólnej populacji chorującej na padaczkę.
 - a. Najczęstszą przyczyną śmierci w populacji dzieci z zespołem Dravet jest SUDEP, który pozostaje przyczyną śmierci u blisko połowy (49 proc.) chorych w tej populacji. Drugą najczęstszą przyczyną śmierci pozostaje stan padaczkowy (32 proc.). SUDEP w populacji pacjentów z DS występuje częściej w młodszy wieku – 73 proc. przypadków SUDEP miało miejsce przed ukończeniem przez chorego 11 roku życia, porównując z populacją pacjentów z padaczką (3-9 proc. przypadków przed ukończeniem 10 roku życia).⁴
 - b. 1 na 10 dzieci z zespołem Dravet nie osiągnie dorosłości z powodu SUDEP (~17 proc. dzieci z DS umiera w dzieciństwie; ~60 proc. z nich umiera z powodu SUDEP).⁵
 - c. Pomimo dostępnych obecnie metod leczenia przeciwpadaczkowego, u pacjentów cierpiących na rzadkie zespoły padaczkowe często występują uogólnione toniczno-kloniczne napady padaczkowe.⁶
 - d. Ten rodzaj poważnych napadów istotnie zwiększa ryzyko nagłej, nieoczekiwanej śmierci w przebiegu padaczki (SUDEP).⁷
5. Pacjenci z zespołami Dravet i Lennox-Gastauta są obciążeni wysokim ryzykiem wypadków i przedwczesnej śmierci z powodu śmiertelnego stanu padaczkowego, co stanowi ogromne wyzwanie dla ich rodzin i opiekunów.⁸
6. Dzieci, a także większość nastolatków i dorosłych z zespołami Dravet i Lennox-Gastauta są całkowicie zależne od opiekunów i wymagają stałej opieki.
7. Niezwykle istotna jest wczesna diagnoza zespołów Dravet i Lennox-Gastauta.⁹
 - a. Wczesna diagnoza jest kluczowa w leczeniu zespołu Dravet, gdyż pozwala uniknąć leczenia opartego na blokerach kanału sodowego, zaostrzającego napady padaczkowe czy przedłużający się stan padaczkowy (bloker kanałów sodowych są przeciwwskazane w farmakoterapii zespołu Dravet, a stanowią grupę leków szeroko stosowanych w leczeniu napadów padaczkowych).

- 2 Stafstrom CE. Et al. Seizures and Epilepsy: An Overview for Neuroscientists. Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine. 2015;5(6):a022426-a022426
- 3 Anwar A, Saleem S, Patel UK, Arumathurai K, Malik P. Dravet Syndrome: An Overview. Cureus. 2019 Jun 26;11(6):e5006. doi: 10.7759/cureus.5006. PMID: 31497436; PMCID: PMC6713249
- 4 Shmueli S, Sisodiya SM, Gunning WB, Sander JW, Thijs RD. Mortality in Dravet syndrome: A review. Epilepsy Behav. 2016 Nov;64(Pt A):69-74. doi: 10.1016/j.yebeh.2016.09.007. Epub 2016 Oct 11. PMID: 27732919
- 5 Cooper et al. Mortality in Dravet syndrome. Epilepsy Research. 2016;128, 43-47
- 6 Stafstrom CE. et al. Seizures and Epilepsy: An Overview for Neuroscientists. Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine. 2015;5(6):a022426-a022426; Cross JH. et al. Expert opinion on the management of Lennox-Gastaut Syndrome: Treatment algorithms and practical considerations. Front Neurol. 2017;8:505
- 7 Sveinsson O. et al. Clinical risk factors in SUDEP. Neurology. 2020;94(4):e419-e429
- 8 Dravet C. Dev Med Child Neurol. 2011; 53(Suppl 2): 1-6. ; Skluzacek et al. Epilepsia. 2011; 52(Suppl 2): 95-101.; Shmueli et al. Epilepsy Behav. 2016; 64(pt A): 69- 74.; Cooper MS et al. Epilepsy Res. 2016; 128: 43-7.
- 9 Paprocka J et al. 2021 i Kalume F. 2013:

- b. Pozwala także zmniejszyć wpływ czynników mogących wpłynąć na wystąpienie SUDEP, takich jak brak bądź niewłaściwe leczenie, częste zmiany leków i ich dawek czy unikanie bodźców wywołujących napad. Uważa się, że SUDEP może być wywołany różnymi czynnikami, a jego etiologia nie jest jednolita. Jako jedną z możliwych przyczyn podaje się między innymi bradykardię występującą po uogólnionym napadzie padaczkowym.
 - c. Wczesna diagnoza, a co za tym idzie odpowiednie leczenie, pozwala na kontrolę napadów, co pośrednio zmniejsza ryzyko wystąpienia SUDEP.
 - d. Średni wiek dziecka w momencie otrzymania diagnozy wynosi 9.7 lat, a czas potrzebny do otrzymania diagnozy DS w PL wynosi 2,6 lat (zakres 0,25-11), średnio po konsultacji z 5,4 lekarzami (zakres od 1-30 HCPs).¹⁰
8. Celem leczenia zespołów Dravet i Lennox-Gastauta jest redukcja ilości napadów, wydłużenie okresów wolnych od napadów i zapobieganie stanowi padaczkowemu. Istotne jest również leczenie chorób współistniejących i ograniczenie działań niepożądanych wynikających ze stosowanego leczenia, a co z tym związane poprawa jakości życia zarówno pacjentów, jak i opiekunów.
 9. NFZ refunduje 19 leków przeciwnapadowych. Jednak w większości nie są to leki zarejestrowane do leczenia ze względu na konkretny rzadki zespół padaczkowy, a jedynie ze względu na rodzaj występującego napadu. Chorzy leczeni są często wieloma lekami (nawet kilkunastoma) w swoim życiu, a mimo to u bardzo wielu pacjentów nie uzyskuje się kontroli napadów. Dodatkowo politerapia powoduje zwiększone ryzyko interakcji lekowych i działań niepożądanych.
 10. Zarejestrowanych (przebadanych w ramach badań klinicznych) do leczenia napadów padaczkowych związanych z zespołem Dravet i Lennox-Gastauta jest jedynie kilka molekuł, w tym kanabidiol (refundowany ze środków publicznych) i fenfluramina (oczekująca na refundację ze środków publicznych) w ramach programu lekowego B.154.FM „Leczenie pacjentów z Zespołem Lennox-Gastauta lub z Zespołem Dravet (ICD-10: G40.4)”.
 11. Im szybsze będzie włączenie odpowiedniego dla danego zespołu padaczkowego leczenia, tym większa szansa na zredukowanie napadów, mniejsze uszkodzenia mózgu, a co z tym związane – większa szansa na lepszy rozwój dziecka.
 12. Opieka nad dzieckiem z zespołem Dravet oraz zespołem Lennox-Gastauta ma dalekosiężne konsekwencje psychospołeczne i ekonomiczne dla rodzin i opiekunów, co z kolei może wpływać na zdolność opiekunów do opieki nad dziećmi.
 - a. Większość opiekunów czuje się obciążona ograniczoną mobilnością swoich dzieci (57,3%), wahaniami nastroju (57,3%), brakiem dostępu do rehabilitacji i leków (56%) oraz wydatkami na opiekę zdrowotną (50,7%).
 - b. Opiekunowie skarżą się także na brak czasu dla siebie (76%) oraz ograniczenia w możliwości pracy zawodowej wynikające z konieczności sprawowania opieki (72%).
 - c. W rezultacie zgłaszali zmęczenie (84%), pogorszenie stanu zdrowia psychicznego (60%) i problemy w relacjach intymnych ze współmałżonkiem/partnerem (53,4%).
 - d. Ważnym źródłem stresu była przedłużająca się odyseja diagnostyczna i ciągła walka o (systemową) opiekę zdrowotną dla dzieci z DS.
 - e. Często jeden z opiekunów musi zrezygnować z pracy zawodowej i poświęcić się całkowicie opiece nad dzieckiem z DS/LGS.¹¹
 13. Zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta wiążą się z ogromnym obciążeniem ekonomicznym zarówno dla systemu ochrony zdrowia, jak i rodziny pacjenta dotkniętego chorobą.
 - a. Znaczące obciążenia finansowe wynikają z braku kontroli napadów i związanego z tym częstszego korzystania z opieki zdrowotnej w tym hospitalizacji, a także z przyjmowania wielu leków, chorób współistniejących, potrzeb terapeutycznych i rehabilitacyjnych.
 - b. Dużym i częstym problemem jest także utrata wydajności pracy opiekunów. Konsekwencje obu zespołów a także choroby współistniejące powodują znaczne obciążenia finansowe opiekunów, rodziny często mają trudności z zapewnieniem niezbędnych środków, w tym leków, środków codziennych potrzeb, dodatkowej opieki lub modyfikacji stylu życia i adaptacji domu, niezbędnych do umiarkowanej poprawy jakości życia ich dziecka.
 14. Istnieje ogromna niezaspokojona potrzeba dostępu do większej liczby opcji terapeutycznych o nowych mechanizmach działania dla pacjentów z zespołem Dravet i Lennox-Gastauta, u których nie udaje się uzyskać zadowalającej kontroli choroby. Zmniejszenie częstości i ciężkości napadów zapobiega dramatycznym skutkom przebiegu DS i LGS, co wpływa na jakość życia zarówno pacjentów, jak i opiekunów, zmniejszając jednocześnie ponoszone przez rodziców i płatnika koszty związanych z chorobą.

10 Domaradzki et al., 2023

11 Na podstawie ankiety wśród opiekunów i członków rodzin zrzeszonych w Stowarzyszeniu na rzecz Osób z Ciężką Padaczką Lekooporną DRAVET.PL <https://www.mdpi.com/2227-9067/10/8/1410>

KLUCZOWE ASPEKTY SYSTEMOWE RZADKICH ZESPOŁÓW PADACZKOWYCH

Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA

Rzadkie zespoły padaczkowe reprezentują zarówno dziedzinę neurologii dziecięcej i neurologii, jak i domenę chorób rzadkich. Neurologia dziecięca w Polsce rozwija się dynamicznie, a rozwój kompetencji i doświadczeń ośrodków klinicznych nabrał tempa po wejściu Polski do Unii Europejskiej oraz poprawie finansowania publicznego diagnostyki, terapii oraz funkcjonowania ośrodków neurologicznych.



Wg. Map Potrzeb Zdrowotnych w Polsce w 2022 r. funkcjonowały 22 oddziały neurologii dziecięcej, które rozliczyły ok. 32 tys. hospitalizacji dla ok. 25 tys. pacjentów. Oddziały dysponowały liczbą 427 łóżek w neurologii dziecięcej (1/100 tys.). W zakresie neurologii pracowało 207 oddziałów neurologii, które rozliczyły ok. 242 tys. hospitalizacji dla ok. 212 tys. pacjentów. Oddziały dysponowały liczbą 5 731 łóżek neurologicznych (15/100 tys.).¹² W zakresie AOS odnotowano 157 poradni neurologicznych dla dzieci, które rozliczyły w 2022 r. ok. 29 tys. porad oraz 1 427 poradni neurologicznych, które rozliczyły w 2022 r. ok. 4,5 mln.¹³ W 2022 r. pracowało 448 neurologów dziecięcych (1,2/100 tys. mieszkańców) oraz 4 132 neurologów (10,9/100 tys.).¹⁴ Wg. statystyk NIL w grudniu 2023 r. zawód wykonywało 491 neurologów dziecięcych i 4 564 neurologów.¹⁵

Obszar chorób rzadkich stał się priorytetem Ministra Zdrowia. W 2021 r. został uchwalony Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. W sierpniu 2024 r. przyjęto uchwałę Rady Ministrów w sprawie Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025.¹⁶ Plan ma charakter operacyjny, którego celem jest poprawa sytuacji polskich pacjentów cierpiących na choroby rzadkie oraz ich rodzin, poprzez stworzenie modelu zintegrowanej opieki zdrowotnej. Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 zakłada zmiany organizacyjne i inwestycje w sześciu obszarach:

1. Powołanie Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (OECR) oraz wprowadzenie nowych lepiej finansowanych produktów rozliczeniowych dla Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich (OECR).
2. Wprowadzenie nowych badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich.
3. Dostęp do leków, wyrobów medycznych i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich.
4. Polski Rejestr Chorób Rzadkich.
5. Karta Pacjenta z chorobą rzadką.
6. Rozwój Platformy Informacyjnej Chorób Rzadkich – informacja dla pacjentów i lekarzy.

W zakresie neurologii w Polsce funkcjonują obecnie cztery ośrodki eksperckie w ramach Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN). To wirtualne sieci skupiające świadczeniodawców z całej Europy. Są to ERN: EpiCARE, European Reference Network on Rare and Complex Epilepsies, Europejska sieć referencyjna ds. padaczki w Instytucie Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka, EURO-NMD, European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases, Europejska sieć referencyjna ds. chorób nerwowo-mięśniowych w Samodzielnym Publicznym Centralnym Szpitalu Klinicznym WUM w Warszawie oraz ERN-RND, European Reference Network on Rare Neurological Diseases, Europejska sieć referencyjna ds. chorób neurologicznych w Szpitalu Uniwersyteckim w Krakowie oraz Instytucie Psychiatrii i Neurologii w Warszawie.¹⁷

Według danych NFZ w 2022 r. liczba osób którym udzielono świadczeń we wskazaniu G40.4 (którego niewielką część stanowią zespół Dravet i Zespół Lennox-Gastaut) wyniosła w Polsce ok. 6,7 tys. osób. Na podstawie danych z Wielkiej Brytanii można szacować, iż liczba chorych z potwierdzonym zespołem Len-

12 Mapa potrzeb na lata 2022-2026. Łóżka i obłożenie. MZ 2024 <https://basiw.mz.gov.pl/mapy-informacje/mapa-2022-2026/analizy/lozka-i-oblozenie/>

13 Mapa potrzeb na lata 2022-2026. AOS. MZ 2024 <https://basiw.mz.gov.pl/mapy-informacje/mapa-2022-2026/analizy/ambulatoryjna-opieka-specjalistyczna/>

14 Mapa potrzeb na lata 2022-2026. Lekarze. MZ 2024 <https://basiw.mz.gov.pl/mapy-informacje/mapa-2022-2026/analizy/kadry-medyczne/kadry-medyczne/>

15 Zestawienie liczbowe lekarzy i lekarzy dentystów wg dziedziny i stopnia specjalizacji. Naczelna Izba Lekarska w Warszawie 2024 https://nil.org.pl/uploaded_files/1705668465_zagrudzien-2023-zestawienie-nr-04.pdf

16 Uchwała w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. <https://www.gov.pl/web/premier/uchwala-w-sprawie-przyjecia-dokumentu-plan-dla-chorob-rzadkich-na-lata-2024-2025>

17 Europejskie Sieci Referencyjne. MZ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/europejskie-sieci-referencyjne>

noxa-Gastauta i zespołem Dravet wynosi w Polsce ok. 1,5 tys. Spośród pacjentów z rozpoznaniem G40.4 w latach 2015–2023 osoby dorosłe stanowiły 78 proc., a 22 proc. – osoby niepełnoletnie. Wartość refundacji sprawozdanych świadczeń we wskazaniu G40.4 w 2018 r. wyniosła 6,8 mln zł. W 2019 r. wzrosła o 8 proc. do 7,3 mln zł., w 2020 r. uległa zmniejszeniu o 13 proc. do 6,4 mln zł.¹⁸

Należy podkreślić, że w zakresie terapii padaczki zarejestrowano w Unii Europejskiej 29 substancji czynnych. Oznacza to, że każdy noworejestrowany lek przeciwnapadowy stwarza unikalną szansę terapeutyczną dla chorych na padaczkę. Obecnie polscy pacjenci mają dostęp refundacyjny do 22 substancji czynnych i ok. 220 produktów. Jest to całość zarejestrowanych terapii, z wyjątkiem fenfluraminy, która jest w procesie aplikacji o refundację ze środków publicznych. W Polsce w 2013 r. został zrefundowany lewetiracetam i lamotrygina. W 2014 r. zostały zrefundowane: lakozamid i wigabatryna. W 2015 r. została zrefundowana okskarbazepina, w 2016 r. – stiripentol, a w 2018 r. – briwaracetam. W marcu 2023 r. został objęty refundacją cenobamat w leczeniu wspomagającym napadów ogniskowych u dorosłych pacjentów z padaczką lekooporną. To wszystko są leki refundowane na podstawie recepty lekarskiej i dostępne w aptekach otwartych. Od stycznia 2024 r. Minister Zdrowia zrefundował kannabidiol w ramach dwóch szpitalnych programów lekowych: B.153. Leczenie pacjentów z napadami padaczkowymi w przebiegu zespołu stwardnienia guzowego (ICD-10: G40.4) dla chorych w wieku 2 lat i powyżej, u których napady padaczkowe w przebiegu stwardnienia guzowego nie są w pełni kontrolowane pomimo zastosowania co najmniej trzech leków przeciwpadaczkowych oraz B.154.FM. leczenie pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta lub z zespołem Dravet (ICD-10: G40.4) dla pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta lub z zespołem Dravet w wieku 2 lat i powyżej, u których napady padaczkowe nie są w pełni kontrolowane pomimo zastosowania co najmniej trzech leków przeciwpadaczkowych. Jest to terapia wspomagająca w skojarzeniu z klobazamem.

Na refundację publiczną oczekuje fenfluramina, która uzyskała w dniu 22 lipca 2024 r. pozytywną Rekomendację Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji. Prezes AOTMiT rekomenduje objęcie refundacją produktu leczniczego Fintepla (fenfluramina) w programie lekowym B.154.FM „Leczenie pacjentów z Zespołem Lennox-Gastauta lub z Zespołem Dravet (ICD-10: G40.4)” pod warunkiem pogłębienia instrumentu dzielenia ryzyka.¹⁹

Wg. NFZ w 2023 r. refundowano 19 substancji czynnych w ramach grupy limitowej leków przeciwpadaczkowych. Łącznie recepty na refundowane leki przeciwpadaczkowe o wartości refundacji 262 mln zł zrealizowało 603,2 tys. osób. Spośród nich 55 proc. miało choć raz rozpoznanie padaczki lub stanu padaczkowego, a wartość refundacji leków przeciwpadaczkowych dla tych pacjentów wyniosła 203,2 mln zł. W 2023 r. po raz drugi wartość refundacji leków padaczkowych i dopłat pacjentów do nich przekroczyła 300 mln zł. Wartość refundacji leków padaczkowych wzrosła o 14,4 mln zł, a wartość dopłat pacjentów zmniejszyła się o 2,2 mln zł. Liczba DDD pozostała w 2023 r. prawie na tym samym poziomie, co rok wcześniej (124,2 mln).²⁰

Podsumowując, padaczka jest w Polsce diagnozowana i leczona na wysokim poziomie, jednak 30 proc. chorych cierpi na padaczkę lekooporną, wymagającą dostosowania terapii farmakologicznej lub operacyjnej. Aby zoptymalizować model diagnostyki i leczenia padaczki, należy zdefiniować ścieżkę diagnostyczno-terapeutyczną pacjenta, kryteria i zadania sieci ośrodków referencyjnych oraz refundować publicznie w Polsce wszystkie zarejestrowane leki w Unii Europejskiej w pełnych wskazaniach.²¹

18 Rzadkie zespoły padaczkowe. Zespół Dravet i Zespół Lennox-Gastauta. Opieka nad chorymi – potrzeby i możliwości. Marcin Czech, Jan Domaradzki, Jakub Gierczyński, Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Jolanta Kuryło, Maria Mazurkiewicz-Betdzińska, Konrad Rejdak, Iwona Sierant, Barbara Steinborn, Krzysztof Jakubiak (redaktor). Raport Modern Healthcare Institute. Warszawa 2024 <https://www.mzdrowie.pl/fakty/raport-rzadkie-zespoły-padaczkowe/>

19 Rekomendacja nr 76/2024 z dnia 22 lipca 2024 r. Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji w sprawie oceny leku Fintepla (fenfluramina) w ramach programu lekowego B.154.FM „Leczenie pacjentów z Zespołem Lennox-Gastauta lub z Zespołem Dravet (ICD-10: G40.4)”. https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2024/040/REK/2024%2007%2022%20BP%20Rekomendacja%20nr%2076%202024%20Fintepla%20BIP_REOPTR.pdf

20 <https://ezdrowie.gov.pl/porta/home/badania-i-dane/zdrowe-dane/raporty/nfz-o-zdrowiu-padaczka>

21 Raport pt. Ścieżka pacjenta z padaczką w Polsce – kierunki optymalizacji opieki opartej na wartości. Gałgźka-Sobotka M., Gierczyński J. et al. Instytut Zarządzania w Ochronie Zdrowia Uczelni Łazarskiego. Warszawa, Listopad 2022. <https://izwoz.lazarski.pl/projekty-badawcze/sciezka-pacjenta-z-padaczka-w-polsce/>

KEYNOTE SPEECH

PADACZKA I RZADKIE ZESPOŁY PADACZKOWE

Prof. dr hab. n. med. Justyna Paprocka

Konsultant krajowa w dziedzinie neurologii dziecięcej,
Wiceprzewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologów
Dziecięcych, Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii
Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach



W opiece nad pacjentami z rzadkimi zespołami padaczkowymi bardzo ważnym elementem, poza diagnostyką neurofizjologiczną, neuroobrazową, jest diagnostyka genetyczna. W Polsce dostępne są badania w ramach panelu padaczkowego NGS 49 i 83, sekwencjonowanie całoeksomowe WES oraz całogenomowe WGS. Jak doskonale wiemy znajomość podłoża genetycznego może pozwolić na personalizację stosowanej terapii (tabela 1). Wiedza o patogennych wariantach nie zawsze umożliwia ich ocenę funkcjonalną dotyczącą mechanizmu nabycia (*gain of function*, GoF) lub utraty funkcji (*loss of function*, LoF), a zatem czynników pozwalających na bardziej precyzyjne dobranie leków przeciwnapadowych. Takiej oceny nie możemy przeprowadzić w Polsce dla naszych pacjentów. W procesie diagnozy genetycznej niezbędna jest także właściwa interpretacja wyniku badania przez genetyka klinicznego.

Problem, który się rysuje, to kwestia lekooporności, zwłaszcza w padaczce monogenowej, dotycząca zaburzeń funkcjonowania kanałów jonowych (np. *SCN1A*), zmian dotyczących receptorów synaptycznych (np. *GRIN2A*) oraz zaburzeń obejmujących działanie białek transportujących (np. *SLC2A1*).

Najczęściej diagnostyka genetyczna jest proponowana pacjentom, u których istnieje potrzeba modyfikacji leczenia przeciwpadaczkowego w związku z utrzymującymi się napadami padaczkowymi i rozwojem lekooporności. Rodzi się pytanie, czy to nie jest jednak za późno, biorąc pod uwagę czas oczekiwania na badania WES, który w Polsce wynosi średnio co najmniej 3–6 miesięcy. Nie bez znaczenia jest cena badania, która kilkakrotnie wzrasta w przypadku oznaczenia w wersji Rapid WES czy TrioWES. Resumując, jest to diagnostyka bardzo trudna, jeśli chodzi o możliwość szybkiego uzyskania wyniku badania w warunkach szpitalnych.

Tabela 1. Wariant patogenny w genie i możliwość terapii spersonalizowanej lekoopornej padaczki monogenowej

Wariant patogenny w danym genie [MIM]	Możliwość terapii spersonalizowanej
<i>SCN1A</i> [619317, 607208, 604403, 604403]	<i>SCN1A</i> LoF: kwas walproinowy, benzodiazepiny, stiripentol, kannabidiol, dieta ketogenna, fenfluramina <i>SCN1A</i> LoF: Leki przeciwwskazane: lamotrygina, fenytoina GoF i LoF: okskarbazepina
<i>SCN2A</i> [613721, 607745]	< 3. miesiąca życia – GoF: wysokie dawki blokerów kanałów sodowych (karbamazepina, okskarbazepina, fenytoina, lakozamid, zonisamid), nasilenie częstości napadów: lewetyracetam > 3. miesiąca życia: LoF : bezodiazepiny, kwas walproinowy, stiripentol
<i>SCN8A</i> [614558]	GoF: blokery kanałów sodowych LoF: unikanie blokerów kanałów sodowych
<i>SLC2A1</i> [606777, 612126]	Dieta ketogenna
<i>TSC1</i> [191100], <i>TSC2</i> [613254]	Wigabatryna, kannabidiol, ewerolimus i inne blokery mTOR
<i>ALDH7A1</i> [266100]	Pirydoksyna
<i>PNPO</i> [610090]	Aktywna postać witaminy B6 jako fosforan pirydoksalu (skuteczna u 60 proc. chorych), pirydoksyna (40%)

Wariant patogenny w danym genie [MIM]	Możliwość terapii spersonalizowanej
<i>GRIN2A</i> [245570], <i>GRIN2B</i> [616139, 613970]	GoF: antagoniści receptora NMDAR: memantyna, ketamina potencjalne korzyści: seryna, glicyna
<i>KCNA2</i> [616366]	LoF: retygabina
<i>KCNQ2</i> [613720, 613720]	LoF: blokery kanałów sodowych
<i>KCNT1</i> [614959, 615005]	GoF: quinidyna
<i>PRRT2</i> [602066, 605751]	Karbamazepina
<i>CDKL5</i> [300203]	Ganaxolone
<i>SYNGAP1</i> , <i>STXBP1</i> , <i>SLC6A1</i> , <i>TBC1D24</i> , <i>GABA</i> , <i>DNM1</i>	Fenylomaślan glicerolu

Rozpoznając rzadkie zespoły padaczkowe powinniśmy przypisać diagnozie kod. Mamy wiele kodów do wykorzystania, takich jak kod ORPHA, klasyfikacja ICD-10, ICD-11, baza MIM. Bywa, że pacjenci z padaczką lekooporną, z nieustalonym czynnikiem genetycznym, kodowani są jako padaczka niezdiagnozowana/nieokreślona pod postacią G40.8/G40.9. W Polsce obecnie stosujemy klasyfikację wg ICD-10, która jest niewystarczająca dla dokładnego zdefiniowania rzadkiego zespołu padaczkowego. co kreuje wiele problemów, ponieważ z nich nie jesteśmy w stanie prawidłowo zaszeregować. Uwzględniając kody dostępne w ramach ICD-10, można oprzeć się na podziale padaczek na samoistne i objawowe oraz na semiologii napadów padaczkowych: uogólnione lub ogniskowe.

Wydaje się, że baza MIM, czy MIM w wersji online (OMIM) byłaby bazą bardziej szczegółową, ponieważ większość wariantów patogennych ma swój numer katalogowy. Podobnie wygląda klasyfikacja ICD-11, pozwalająca na dokładne przyporządkowanie rzadkich zespołów padaczkowych. Nowa edycja Międzynarodowej Statystycznej Klasyfikacji Chorób i Problemów Zdrowotnych ICD-11, która obowiązuje od 1 stycznia 2022 r. na arenie międzynarodowej, w Polsce zacznie w pełni obowiązywać prawdopodobnie na przestrzeni najbliższych pięciu lat. Przynosi spore zmiany zarówno w sposobie nazywania jak i opisywania poszczególnych jednostek chorobowych. Patrząc na klasyfikację ICD-11 w zakresie chorób układu nerwowego, to sytuacja diametralnie się zmienia na korzyść.

Następnym wyzwaniem jest skonstruowanie rejestru rzadkich zespołów padaczkowych. Musimy jednak oddzielić dwie rzeczy: kwestie rejestrów i kodowania pacjentów, także w kontekście rozliczeń z NFZ. Istotną rolę w tworzeniu rejestrów klinicznych pełnią stowarzyszenia pacjenckie, które oferują ogromną pomoc, zwłaszcza jeśli chcemy dotrzeć do szerszego grona pacjentów z rzadkim zespołem padaczkowym.

Kolejnym bardzo istotnym elementem procesu terapeutycznego są uaktualniane rekomendacje dotyczące terapii przeciwnapadowej. W przypadku zespołu Dravet i zespołu Lennox-Gastauta dostęp do wysokokosztowego leczenia został zagwarantowany w ramach programu lekowego (B.154.FM). Wspomniane rzadkie zespoły padaczkowe nie są jednolite pod względem podłoża genetycznego. W zespole Dravet u około 90% chorych o rozpoznaniu przesądza wariant patogenny w genie *SCN1A*, u pozostałych pacjentów jeden z wymienionych: *CHD2*, *HCN1*, *GABRA1*, *GABRB3*, *GABRG2*, *KCNA2*, *SCN1B*, *SCN2A*, *SCN8A*, *SCN9A*, *STXBP1*, *PCDH19*, co ma oczywiście implikacje terapeutyczne.

W chwili obecnej czynnikiem limitującym dostęp do leczenia nefarmakologicznego-neurochirurgicznego padaczki jest niewielka liczba ośrodków mogących prowadzić ten profil interwencji w populacji pediatrycznej. Terapia genowa (tak jak się to dzieje w przypadku zespołu Dravet) może stanowić obiecującą alternatywę dla konwencjonalnych narzędzi farmakologicznych i zabiegowych. Wykazuje ona obiecujące perspektywy w warunkach eksperymentalnych, jednakże skomplikowany sposób działania sieci neuronalnych nie pozwala na pełne oszacowanie wyniku zmian środowiska wewnętrznego.

Ważnym momentem dla dziecka z rzadkim zespołem padaczkowym jest czas przejścia z opieki neurologa dziecięcego do opieki neurologicznej (*transition care*). Jest to w chwili obecnej proces skomplikowany z uwagi na niedobór ośrodków specjalizujących się w terapii padaczki przeznaczonych dla pacjentów po ukończeniu 18 roku życia.

Podsumowując, dostępność i obniżone koszty badań genetycznych umożliwią nam wczesną i dokładną diagnozę zespołów padaczkowych wieku dziecięcego, co z pewnością doprowadzi do zoptymalizowanych i dostosowanych do potrzeb metod leczenia.

KEYNOTE SPEECH

RZADKIE ZESPOŁY PADACZKOWE – PERSPEKTYWA KLINICZNA

Prof. dr hab. n. med.

Maria Mazurkiewicz-Betdzińska



Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych,
Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne,
Gdański Uniwersytet Medyczny

Nadrzędnym celem terapeutycznym w rzadkich zespołach padaczkowych jest uwolnienie pacjentów od napadów, tak jak w innych tego typu chorobach. Dla pacjenta z padaczką wszystko inne, poza uwolnieniem od napadów, nie jest satysfakcjonujące. Dlatego najbardziej zależy nam na tym, aby zredukować liczbę napadów, by w życiu pacjenta pojawiło się więcej dni od nich wolnych (ang. seizure-free days). Potwierdza to m. in. publikacja Auvin et al., 2023, w której wykazano, że liczba dni wolnych od napadów stanowi potencjalne nowe i klinicznie istotne punkty końcowe.²² Ponadto, w terapii chodzi nam o to, żeby napady które wystąpią, miały jak najłagodniejszy przebieg. Dążymy do tego, aby w skali ciężkości przebiegu napadów pacjenci mieli wyniki w raczej niskich, a nie wysokich notach, oraz by reakcja na prawidłowo dobrane leczenie przeciwpadaczkowe była satysfakcjonująca. Obecnie mamy sporo leków i pacjenci leczeni są dość nowocześnie. Natomiast każdy nowy lek stwarza możliwość personalizacji terapii, czyli dopasowania jej do indywidualnych potrzeb pacjenta. W leczeniu padaczki zarejestrowano w Unii Europejskiej do dzisiaj 29 substancji. Wszystkie te leki są zawarte w rekomendacjach terapeutycznych Polskiego Towarzystwa Neurologii Dziecięcej. W przypadku zespołu Dravet do wyboru lekarzy jest dziewięć leków, w tym osiem refundowanych: walproinian, klobazam, stiripentol, kannabidiol, topiram, fenobarbital, etosuksymid, lewitiracetam i jeszcze nierefundowana fenfluramina. Wytyczne PTND oparte są na najnowszych wytycznych klinicznych i nowym algorytmie leczenia DS, który stanowi europejski konsensus opracowany w drodze ankiety z udziałem 29 europejskich ekspertów klinicznych w dziedzinie DS. Niniejsze wytyczne będą służyć profesjonalistom w ich praktyce klinicznej, a w konsekwencji przyniosą korzyści pacjentom z DS i ich rodzinom.²³ W zespole Lennox-Gastauta do wyboru lekarzy jest dziewięć leków, w tym osiem refundowanych: walproinian, lamotrygina, topiram, klobazam, lewitiracetam, rufinamid, kannabidiol, steroidy i jeszcze nierefundowana fenfluramina. Jeden z najnowszych leków – kannabidiol jest już refundowany od 1 stycznia 2024 r. w ramach dwóch programów lekowych, co w istotny sposób wpłynie na polepszenie jakości życia pacjentów. Drugi nowy lek: fenfluramina jest w procesie refundacji. Miejmy nadzieję, że obie te cząsteczki zostaną udostępnione wszystkim pacjentom z rzadkimi zespołami padaczkowymi kwalifikującym się do leczenia w ośrodkach klinicznych w Polsce. Są to leki, które w terapii zarówno zespołu Dravet, jak i zespołu Lennox-Gastauta dają bardzo zachęcające wyniki. A jak wspomniałam, są to zespoły lekooporne, które z założenia dość źle się leczą. Dlatego wszystko to, co mogłoby w jakikolwiek sposób poprawić rokowanie u tych chorych, jest jak najbardziej pożądane. Obecnie trudno oszacować, ilu jest pacjentów w Polsce z zespołem Dravet, czy zespołem Lennox-Gastauta. Myślę, że w obu tych zespołach można mówić w sumie o kilkuset zdiagnozowanych chorych w Polsce. Nie jest to więc jakaś ogromna grupa chorych. Natomiast potrzeby pacjentów oraz sam katastroficzny przebieg tych padaczek wymusza, abyśmy jak najlepiej potrafili poradzić sobie z tymi napadami. W naszej klinice mamy kilkunastu chorych z rozpoznaniem zespołem Dravet. Zatem aby poznać liczbę przypadków w Polsce, należałoby stan naszej kliniki pomnożyć przez liczbę ośrodków dziecięcych. Na pewno są również pacjenci dorośli z zespołem Dravet, którzy są jeszcze niezdiagnozowani ze względu na to, że zapewne nie mieli w swoim życiu badań genetycznych. To wszystko jest procesem, który będzie się rozwijał w ramach naszych doświadczeń w zakresie terapii tymi lekami.

22 Auvin S, Nortvedt C, Fuller DS, Sahebkar F. Seizure-free days as a novel outcome in patients with Lennox-Gastaut syndrome: Post hoc analysis of patients receiving cannabidiol in two randomized controlled trials. *Epilepsia*. 2023 Jul;64(7):1812-1820. doi: 10.1111/epi.17618. Epub 2023 Apr 28. PMID: 37052803. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37052803/>

23 Cardenal-Muñoz E, Auvin S, Villanueva V, Cross JH, Zuberi SM, Lagae L, Aibar JA. Guidance on Dravet syndrome from infant to adult care: Road map for treatment planning in Europe. *Epilepsia Open*. 2022 Mar;7(1):11-26. doi: 10.1002/epi4.12569. Epub 2021 Dec 19. PMID: 34882995; PMCID: PMC8886070 <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34882995/>

Nowe możliwości terapeutyczne, to początek pewnego rodzaju drogi. Drogi, którą mam nadzieję, zakończymy tym, że będzie po pierwsze rozsądny Plan dla Chorób Rzadkich, w którym będą mieścić się rzadkie zespoły padaczkowe. Proszę, żeby nie zapominać o tym, że padaczka dotyczy 1 proc. populacji i z niej trzeba wyciągnąć rzadkie zespoły padaczkowe. Te choroby trzeba dobrze zdiagnozować, żeby móc je skutecznie leczyć. W tym procesie potrzebne są rozwiązania systemowe. Fundamentalnym jest wprowadzenie referencyjności ośrodków i rozliczanie ich pracy w sposób adekwatny do poniesionych kosztów. Lekarz nie może poświęcać na administrację połowy swojego czasu. Ośrodki kliniczne muszą być w stanie zatrudnić asystentów medycznych, koordynatorów opieki i koderów do rozliczania świadczeń. To wcale nie jest takie trudne do zrobienia, ale jest absolutnie konieczne. Po refundacji kannabidiolu od stycznia 2024 r. jesteśmy na dobrej drodze, żeby zbadać, jak wygląda terapia pacjentów ze stwardnieniem guzowatym, z zespołem Dravet i zespołem Lennox-Gastauta. Oczekujemy również na refundację publiczną drugiego leku – fenfluraminy. Jestem przekonana, że nowe terapie zmienią życie naszych pacjentów i ich rodzin na lepsze. Dziesięć lat temu, jako neurologi dziecięcy nie wyobrażaliśmy sobie, że będziemy w tym miejscu. Mamy do dyspozycji lepszą diagnostykę i nowe terapie.

Pojawia się pytanie, co ma isć za klasyfikacją ICD-11 w zakresie rzadkich zespołów padaczkowych? Jeśli mamy w ośrodkach eksperckich chorób rzadkich (OECR), które mam nadzieję powstaną, rozpoznawać wysublimowane zespoły padaczkowe, na które choruje 30, 50, 100, czy 200 osób w Polsce, to trzeba współpracować i zrobić rejestr takich pacjentów. Pojawia się też pytanie, czy za tymi pacjentami będzie szło lepsze dofinansowanie NFZ? Czyli pacjent, który jest kierowany przez lekarza rodzinnego z rozpoznaniem wg. ICD-10 G40, do pierwszego neurologa, który podtrzymuje G40 i wysyła go do ośrodka referencyjnego, a my dajemy F40.7.75 – to co będzie dalej? Dzisiaj, to nie ma kompletnie żadnego przełożenia w rozliczeniu przez NFZ. Czyli, jeśli mam pacjenta, u którego na przykład rozpoznaję zespół Dravet na podstawie kliniki i przypiszę mu odpowiedni kod, to najlepiej gdybym miała to potwierdzone badaniem genetycznym, ale za tą genetykę NFZ musi zapłacić. W związku z tym, jeśli padaczka jest wyceniona w formule dorosłych na 980 punktów, a w formule dziecięcej na 3 000, no to pytanie jest, jak powinien być wyceniony zespół Dravet i czy my jesteśmy na to gotowi, jako NFZ? Ośrodki, w których skupia się cały problem pacjentów z trudnymi do leczenia i wymagającymi diagnostyki genetycznej chorobami powinny mieć wyższe dofinansowanie NFZ. Przykład programu lekowego B.154.FM „Leczenie pacjentów z Zespołem Lennox-Gastauta lub z Zespołem Dravet (ICD-10: G40.4)” pokazuje, że się tak nie dzieje. Pojawia się u nas grupa pacjentów, których nigdy nie było w tym szpitalu. Teraz są i w związku ze znacząco przewyższającymi wyceny kosztami świadczeńod dawców zalecana jest pilna zmiana finansowania. Świadczenia dotyczące monitorowania i opieki nad pacjentami i świadczenia Narodowy Fundusz Zdrowia uznał za nieuzasadnione. Programy lekowe są związane z ośrodkiem referencyjnym. Programów lekowych nie robi szpital powiatowy. Bardzo jestem ciekawa, jak wiele ośrodków w ogóle nie zgłasza się do udziału w tych programach lekowych, przy tak niskich wycenach ich obsługi. W Trójmieście mamy problem ze znalezieniem ośrodka na program lekowy dla dorosłych. Ale czy znowu będziemy to nazywać ośrodkiem chorób rzadkich? Padaczka nie jest rzadka, choruje na nią 1 proc. populacji. Pomysł powołania OECR powinien dotyczyć rzadkich chorób, jak SMA, dystrofia mięśniowa Duchenne’a, ale na pewno nie padaczki. Europejskie sieci referencyjne w zakresie padaczek zajmują się głównie tematyką rzadkich zespołów padaczkowych. Można sobie wyobrazić sytuację, że przychodzi do lekarza pacjent z padaczką, która się nie leczy. To gdzie on ma pójść? Przecież on jeszcze nie będzie rzadkim zespołem. Tylko na razie będzie w grupie 30 proc. pacjentów z padaczką lekooporną, którą leczy się źle i dlatego musi trafić do ośrodka, który zaoferuje mu pełne spektrum diagnostyczno-terapeutyczne. Przede wszystkim diagnostyczne, bo czasem może być również oporność rzekoma, co każdy z nas wie. Więc musi być porządnie zdiagnozowany. Pacjent z padaczką nie musi iść do ośrodka referencyjnego, natomiast każdy trudny pacjent z padaczką do takiego ośrodka powinien pójść, a wcale niekoniecznie musi mieć chorobę rzadką. Polskie ośrodki należące do Europejskich Sieci Referencyjnych (ERN) wykonały ogromną pracę, aby spełnić kryteria i otrzymać certyfikację sieci referencyjnych. Tych ośrodków jest obecnie ponad 40 w Polsce i dotyczą one całego spektrum chorób rzadkich. W Polsce mamy tylko jeden ERN dedykowany neurologii dziecięcej. Obecnie funkcjonują 22 oddziały neurologii dziecięcej w Polsce. Mój postulat, jako prezesa Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych (PTND), jest taki, żeby każdy z tych ośrodków miał możliwość stania się OECR, jeśli tylko spełni kryteria oraz żeby nie dochodziło do jakiegoś stopnia centralizacji. Myślę, że jest to kwestia pewnego rodzaju sieci i organizacji współpracy, w której zgłaszamy swój udział. To nie jest tak, że będziemy siedzieć i czekać, aż NFZ da nam korzystne wyceny, bo tak naprawdę można to zrobić trochę bardziej proaktywnie. Natomiast wydaje mi się, że jako środowisko musimy mieć pewnego rodzaju standardy systemowe, że w Polsce przy 37 mln mieszkańców potrzeba np. 10 OECR z zakresu rzadkich chorób neurologicznych. To udało się zrobić w Polsce w onkologii i hematologii dziecięcej. Jest ok. 10 ośrodków, wszyscy znają się między sobą, wszyscy pracują według tych samych standardów, a pacjenci są właściwie konsultowani, w dobrym dostępie geograficznym. I ta struktura się sprawdza, bo jedyna wyższa, pięcioletnia przeżywalność w zakresie nowotworów w Polsce 87 proc. versus 82 proc. średnia unijna jest w białaczkach u dzieci. Więc, to co udało się to zrobić w przypadku onkologii i hematologii dziecięcej, może udać się w neurologii dziecięcej.

W aspekcie leczenia chirurgicznego padaczki pojawiło się pewne światło w tunelu. W pracach AOTMiT znajduje się nowa wycena diagnostyki i terapii w neurologii. Wiadomo, że muszą to być ośrodki dla dzieci i dla dorosłych. Bardzo istotne byłoby wypracowanie możliwości zlecania badań genetycznych w innych ośrodkach, niekoniecznie w Polsce i wejście na pewną konkurencyjność cenową. Wiem, że ośrodki, do których ja kieruję, które nie są w Polsce, są zdecydowanie konkurencyjne cenowo i szybsze, niż ośrodki polskie. W ośrodku klinicznym w Finlandii czekam na wynik badania sekwencjonowania nowej generacji ok. 3 tygodnie, a w Polsce czekam około sześciu miesięcy, przy cenie różniącej się około 200 złotych. Musimy usiąść i zastanowić się, co opłaca się dla systemu płatnika publicznego w Polsce. Czy opłaca się podpisywanie umowy z ośrodkiem zewnętrznym, polskim czy ośrodkiem zagranicznym, czy w ogóle nie podpisywanie umowy i po prostu zlecenie w zależności od rodzaju pacjenta.

KEYNOTE SPEECH

PADACZKA TO WYZWANIE KLINICZNE

Prof. dr hab. n. med. Konrad Rejdak

Prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego,
Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii,
Uniwersytet Medyczny w Lublinie



Z punktu widzenia neurologii dorosłych widzimy, że system opieki jest rozproszony. Owszem, mamy sieć poradni ogólnych neurologicznych, ale one nie są w stanie zapewnić kompleksowej opieki nad pacjentami z rzadkimi zespołami padaczkowymi. Te poradnie nieźle działają w aspekcie nowo zdiagnozowanych pacjentów z padaczką w wieku dorosłym. System kierowania na badania, czy potem przy trudnościach z dopasowaniem terapii, kierowania do ośrodków specjalizujących się w terapii padaczki jest skomplikowany. Ośrodki epileptologiczne formalnie na papierze nie istnieją, ale myślę, że to jest tylko kwestia czasu. Jeżeli wchodzi programy lekowe w wybranych zespołach padaczkowych, to system *de facto* zaczyna się rozwijać i ewoluować. Lada moment będziemy mieli taką sytuację z przechodzeniem pacjentów z chorobami rzadkimi, w tym rzadkimi zespołami padaczkowymi, którzy są obecnie pod opieką neurologów dziecięcych pod opieką placówek neurologicznych dla dorosłych. I tu może nastąpić rzeczywiście pewne zaktócenie ciągłości opieki. Jest pytanie, czy będziemy mieli przygotowane ośrodki funkcjonujące na wysokim poziomie specjalistyki. Wiemy, że fenotyp rzadkich zespołów padaczkowych zmienia się w czasie. Symptomatologia robi się coraz bardziej bogata. Padaczka, tak jak w przypadku zespołu Dravet, może ewoluować i zmieniać swoje nasilenie. Ten pik następuje w dzieciństwie i wczesnej młodości, a potem dochodzą inne problemy. Ośrodki neurologii dorosłych, które podpiszą umowę na prowadzenie tych programów lekowych, może będą w stanie podjąć taką opiekę. Pewnie musimy myśleć nad tym, jak stworzyć podobny wzorzec, jaki funkcjonuje w diagnostyce i leczeniu rdzeniowego zaniku mięśni (SMA). On działa znakomicie, a współpraca pomiędzy 18 ośrodkami dla dzieci i 19 ośrodkami dla dorosłych sprawdza się w praktyce. Pamiętajmy o tym, że następuje już widoczna kumulacja pacjentów osiągających dorosłość, którzy przechodzą pod opiekę placówek realizujących program lekowy B.102FM. I to zaczyna być bardzo trudne w połączeniu z codziennymi obowiązkami, jakie mamy, działając normalnie w systemie na poziomie zwykłych szpitali. Zajmujemy się wszystkim, a jednocześnie musimy stworzyć specjalistyczną opiekę dla osób z bardzo trudnymi zespołami. Z padaczką na pewno będzie podobnie, więc musimy wspólnie myśleć, jak to robić. Pozostaje jeszcze sfera diagnostyki u pacjentów dorosłych z zastosowaniem badań genetycznych. Tu mamy znacznie słabsze możliwości w porównaniu z neurologią dziecięcą. Nad tym też trzeba pracować, aby wreszcie wybranym pacjentom dać diagnozę. Oczywiście medycyna się zmienia i może być tak, że w którymś momencie pojawią się opcje terapeutyczne, które będą bardzo ważne i będą zmieniały losy tychże pacjentów.

Kierunki optymalizacji opieki nad chorym na padaczkę w kontekście strategicznego rozwoju neurologii w Polsce zostały opracowane w raporcie pt. „Stan polskiej neurologii i kierunki jej rozwoju w perspektywie do 2030 r.”.²⁴ Strategia rozwoju opieki neurologicznej zakłada stworzenie sieci poradni ukierunkowanych na diagnostykę i leczenie padaczki. To rozwiązanie pozwoli skrócić pacjentom drogę do szybkiego rozpoznania choroby i zapewnienia optymalnej terapii. Ważnym aspektem jest też operacyjne leczenie tej choroby. W tym celu należy wydzielić ośrodki, które będą w sposób specjalistyczny zajmowały się pacjentami, którzy

24 Stan polskiej neurologii i kierunki jej rozwoju w perspektywie do 2030 r. IZWOZ UŁa. PTN. 2021 https://izwoz.lazarski.pl/fileadmin/user_upload/user_upload/Raport_neurologia_19.10.21.pdf

mają wskazania do operacji neurochirurgicznej, polegającej na usunięciu ogniska powodującego napady. Konieczne jest stworzenie kompleksowego systemu opieki, opartego na wyspecjalizowanych centrach doskonałości i wielospecjalistycznych zespołach, sprawujących opiekę nad pacjentami przez cały okres ich życia. Newralgicznym etapem jest okres przejściowy między dzieciństwem a wiekiem dorosłym, gdyż tu występuje wiele niedoborów i przypadków przerwania łańcucha wsparcia. W zapewnieniu kompleksowej opieki na poziomie podstawowym w zakresie potrzeb fizjologicznych, ale także aktywizacji, rehabilitacji i życia społecznego ogromną rolę odgrywają rodziny oraz opiekunowie. Dodatkowo, toczą się teraz finalne dyskusje na temat włączenia do koszyka świadczeń gwarantowanych badań genetycznych, które mogą być zlecane tylko przez OECR, czyli powołane ośrodki eksperckie chorób rzadkich. Musi być powołana i lepiej finansowana sieć ośrodków, które będą opiekować się zarówno pacjentami z padaczką, jak **również pacjentami z rzadkimi zespołami padaczkowymi**. Te ośrodki muszą mieć możliwość zlecania i rozliczania badań NGS i badań WES. W strategii mieliśmy część chorób neurologicznych wymienionych, tych najczęstszych, w tym padaczkę. W opracowaniu jest dział chorób rzadkich, gdzie oczywiście mamy ogromne wyzwanie kompleksowej opieki specjalistycznej. To co robi się na świecie, to właśnie sieciują się **ośrodki, czyli ma być ciągłość opieki dla tych super trudnych, wymagających pacjentów, obarczonych ciężką chorobą**. Wiemy, że rzadkie zespoły padaczkowe są wielosymptomatyczne. Padaczka jest tylko elementem całości obrazu, a zaburzenia funkcji poznawczych, zaburzenia pozapiramidowe i inne systemowe problemy będą się pojawiały. Celowym jest wydzielenie takich placówek interdyscyplinarnych, osadzonych w dużych centrach akademickich lub specjalistycznych.

Bardzo cieszę się, że w Krajowej Radzie ds. Neurologii znaleźli się również neurologi dziecięcy, bo opieka przejściowa pomiędzy pacjentem pediatrycznym, a dorosłym jest kluczowa. Myślę, że chyba będzie kierunek dwutorowej reformy neurologii, czyli referencyjność ośrodków, ponieważ od tego chyba nie uciekniemy i ośrodki eksperckie chorób rzadkich (OECR). I wtedy rzeczywiście będzie można to pogodzić, gdyż nie wyobrażam sobie, żeby w ośrodkach uniwersyteckich, które założymy, że leczą padaczkę, a nie są OECR, nie było możliwości zlecenia takich czy innych badań genetycznych. Niestety słowa referencyjność boją się decyzji, niezależnie od opcji politycznej. Ostatnio na spotkaniu Europejskiego Szczytu Zdrowia Mózgu poruszany był problem, że w Europie Zachodniej mamy mnóstwo ośrodków specjalistycznych, podczas gdy praktycznie nie ma już ośrodków neurologicznych ogólnych. W Polsce mamy odwrotnie. Wszystkie ośrodki są traktowane przez płatnika, jako ogólne, podczas gdy nie mamy wydzielonych kilku ośrodków specjalistycznych, o wyższej referencyjności. Myślę, że te dwa światy muszą się gdzieś spotkać i musi powstać jakiś klucz i rozwiązanie. I mamy silny głos w dyskusji, gdyż dysponujemy armią neurologów ogólnych, ale nie mamy ośrodków specjalistycznych. Jednocześnie, w tym samym kraju istnieje referencyjność w ginekologii i położnictwie, neonatologii oraz anestezjologii i intensywnej terapii. Czyli jesteśmy niekonsekwentni.

Polskie Towarzystwo Neurologiczne i całe środowisko neurologów od lat zabiega o to, by wszystkie zarejestrowane leki były refundowane publicznie. Poszczególne kliniczno-elektroencefalograficzne zespoły padaczkowe są rzadkie, ale ze względu na ich poważny przebieg, stanowią ważny segment postępowania i leczenia padaczki. Ponadto stwarzają szczególne problemy, które nie są często spotykane w przypadku wielu powszechniejszych zespołów padaczkowych, gdzie choroby współistniejące – w szczególności niepełnosprawność intelektualna – są rzadsze i mniej poważne. Rzadkie zespoły padaczkowe, to wielkie wyzwanie dla systemu opieki neurologicznej w Polsce. Reprezentują ważne miejsce w całości schorzeń układu nerwowego, przy czym chorzy na zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta stanowią wśród nich parutysięczną, niewielką grupę. Schorzenia te diagnozowane są już w dzieciństwie i towarzyszą pacjentom przez całe ich życie. W rzadkich zespołach padaczkowych konieczne jest skuteczne leczenie napadów, aby zapobiec urazom, niepełnosprawności i zagrażającym życiu powikłaniom, w tym nagłej, niespodziewanej śmierci w przebiegu padaczki (SUDEP). Wiele metod leczenia farmakologicznego ukierunkowanych na napady padaczkowe wiąże się ze znaczącymi skutkami ubocznymi, co oznacza, że leczenie napadów padaczkowych wymaga starannego doboru terapii w celu poprawy jakości życia pacjenta. Badania naukowe dowiodły, że szczególnie cenobamat, kannabidiol i fenfluramina są lekami o dużej skuteczności i dobrze tolerowanymi. W padaczce lekoopornej, kiedy nie ma reakcji na inne dostępne leki, cenobamat przynosi wolność od napadów sięgając co najmniej 20 proc. Fenfluramina, na której refundację oczekujemy, jest ważnym lekiem dla pacjentów z zespołem Dravet i zespołem Lennox-Gastauta, u których choroba ma ciężki przebieg, więc każda szansa na leczenie jest istotna dla pacjentów. Kannabidiol, refundowany od stycznia 2024 r., ma wskazania do stosowania w trzech rzadkich zespołach padaczkowych: zespół Dravet, zespół Lennox-Gastauta i stwardnienie guzowe.

KEYNOTE SPEECH

NAJWAŻNIEJSZE DLA PACJENTÓW Z PADACZKĄ JEST WYELIMINOWANIE NAPADÓW PADACZKOWYCH

Prof. dr hab. n. med. Joanna Jędrzejczak

prof. CMKP, Prezes Polskiego Towarzystwa Epileptologii,
Klinika Neurologii i Epileptologii, Centrum Medyczne
Kształcenia Podyplomowego w Warszawie



Najważniejsze dla pacjentów z padaczką jest wyeliminowanie napadów padaczkowych, czyli uzyskanie wolności od napadów, czy też dni wolnych od napadów. Niestety, nie w każdym przypadku cel ten można definiować wyłącznie liczbą napadów, ponieważ istnieje grupa pacjentów, w której napady występują pomimo właściwego leczenia. Są to rzadkie przypadki, ale występują. Dla pacjenta nadal może to być wolność od napadów czy też stosowanie leków niewywołujących istotnych objawów niepożądanych. Celem lekarza jest natomiast uzyskanie optymalnej jakości życia chorego, co oznacza uzyskanie jak najlepszej kontroli napadów, przy jednoczesnym minimalizowaniu ryzyka objawów niepożądanych.

Diagnostyka i leczenie pacjentów z padaczką w Polsce z roku na rok ulega poprawie. Mam nadzieję, że nastąpi poprawa w dokładnej diagnostyce i raportowaniu pacjentów, jeśli wprowadzimy Międzynarodową Statystyczną Klasyfikację Chorób i Problemów Zdrowotnych ICD-11 oraz kody ORPHA. W zakresie wdrażania klasyfikacji ICD-11 w Polsce mam okazję uczestniczyć w zespole Centrum Medycznym Kształcenia Podyplomowego (CMKP), tłumaczącym i walidującym tę klasyfikację na język polski. Odnoszę wrażenie, że klasyfikacja ICD-11 uwzględnia specjalizację lekarza, który stawia diagnozę. Czyli jest w niej wzięte pod uwagę, że lekarz rodzinny, czy lekarz nie zajmujący się na co dzień padaczką, rozpoznaje padaczkę. Mam nadzieję, że chociaż napisze epilepsja, a nie tylko „epi”. Natomiast potem pacjent przechodzi do kogoś, kto diagnozuje i rozpoznaje jakiś zespół kliniczny, ale jeszcze bez etiologii i dopiero jak wchodzi w centra referencyjne, czyli te centra, które specjalizują się w padaczce, na przykład padaczki dziecięcej tych rzadkich zespołów, to tam pojawia się etiologia. W klasyfikacji ICD-11 jest bardzo dużo zespołów, które nie mają jeszcze polskiej nazwy. Bardzo dużo jest takich przypadków i właściwie trzeba tworzyć te nazwy, co jest niezwykle trudne, jednak musimy to w jakiś sposób ujednolicić, żeby nie było, że każdy stosuje swój autorski opis. Dlatego myślę, że klasyfikacja ICD-11 ma cel gdzieś poza samym raportowaniem. Jest również wzbogacona znacząco o pewne informacje na temat rzadkich zespołów padaczkowych. Praktycznie staje się małym podręcznikiem neurologii, który jest skierowany do urzędników i do lekarzy.

Musimy wprowadzić lepszą organizację systemu dla chorych na padaczkę, którzy niejednokrotnie wymagają interdyscyplinarnej opieki. Istotne jest m.in. tworzenie ośrodków eksperckich, referencyjnych, które pozwoliłyby objąć pacjentów właściwą opieką w zależności od ich stanu zdrowia i aktywności napadów padaczkowych. Dla zapewnienia możliwie najlepszej opieki, ważne jest więc, byśmy patrząc w przyszłość, mieli na uwadze opracowanie takiego modelu opieki nad chorymi na padaczkę w Polsce, który będzie promował ośrodki eksperckie. Promował ich kompetencje, kadry, infrastrukturę i doświadczenie, tak aby postawić prawidłową diagnozę i przygotować optymalny plan leczenia dla każdego chorego. Ta praca musi być jednak adekwatnie wyceniona przez AOTMiT i zapłacona przez NFZ. W tym procesie fundamentalne jest opracowanie ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej pacjenta z padaczką w Polsce. Myślę, że jeżeli są ośrodki eksperckie, to powinna być stworzona ścieżka, jak kierować pacjentów do danego ośrodka eksperckiego. Mogą być wyodrębnione na przykład dwa, trzy ośrodki w Polsce. Ale każdy neurolog dziecięcy, czy neurolog musi mieć informację, gdzie przekazać pacjenta na dalszą diagnostykę i leczenie. Fenotyp, wywiad i opisanie pacjenta z padaczką jest niezwykle ważne, co sugeruje jednoznacznie, że na konsultację genetyczną powinien kierować neurolog-epileptolog. Ta choroba nazywa się padaczką. Etiologia jest genetyczna, a poza badaniem genu jest jeszcze cały pacjent i jego otoczenie. I to wszystko, o czym później będziemy rozmawiać. Wiemy, że analiza wyniku panelu genetycznego nie jest prostą sprawą. Niestety, genetyków klinicznych jest za mało. Oczywiście ważne jest finansowanie tych badań, ale najważniejszy jest genetyk kliniczny, który je opisuje. Musimy sobie uzmystwić, czym jest padaczka uwarunko-

wana genetycznie. Padaczka uwarunkowana genetycznie, to jest padaczka, w której identyfikujemy gen, mutację, której objawem są napady padaczkowe. Natomiast zespół, gdzie występują napady padaczkowe oprócz tego, że jest to bardzo rzadki zespół, to w naszym rozumieniu nie jest już czysta padaczka o etiologii genetycznej. I teraz żeby to wszystko zdiagnozować, lekarz najpierw podejrzewa chorobę wykorzystuje dostępne badania dodatkowe do jej potwierdzenia i wykluczenia. Bez względu na to, czy to jest rzadki zespół, czy to jest częsty zespół, to dalej choroba jest padaczką lekooporną, czyli padaczką, która wymaga pracy eksperta. Taki chory nie może być leczony w ogólnej poradni neurologicznej, gdzie lekarz będzie dokał tylko kolejne leki bez żadnej koncepcji. To jest zbyt trudna choroba, żeby ją potraktować, że może ją leczyć każdy. Skończmy z tym mówieniem, że każdy może leczyć wszystko. Na pewno tak nie jest. Nie każda padaczka zaczyna się w wieku dziecięcym. Mamy padaczki, które zaczynają się w wieku dorosłym. Tam jest tak samo dużo pacjentów, którzy wymagają zupełnie czegoś innego, ponieważ mają choroby współistniejące, bo mają występujące leki, bo są starsi, bo mają inne problemy. Natomiast najbardziej trudną grupą pacjentów jest populacja z lekooporną padaczką o niejasnej etiologii. W związku z tym, że to jest rzadki zespół, to go nie diagnozujemy, a pacjent ma padaczkę lekooporną. Więc, jeżeli ten pacjent trafia do lekarza, który nie zna się na diagnozowaniu i leczeniu padaczki i jest źle diagnozowany, to będzie zawsze źle leczony. Jeżeli trafi do ośrodka specjalistycznego, może być lepiej zdiagnozowany i można mu zaproponować terapię farmakologiczną lub terapię alternatywną, czyli dietę ketogeniczną, neurostimulację lub leczenie chirurgiczne.

Pamiętajmy, że duża część pacjentów pediatrycznych z rzadkimi zespołami padaczkowymi dożywa wieku dorosłego i staje się grupą pacjentów niezwykle trudną do leczenia dla neurologów. Jest to tzw. grupa padaczki lekoopornej. Nie jest już tak łatwo, gdyż po pierwsze nie każdy lekarz neurolog zna się na leczeniu padaczki lekoopornej, a po drugie potrzebujemy nowych leków, takich jak np. cenobamat. W 2023 r. cenobamat został objęty refundacją w Polsce w leczeniu wspomagającym napadów ogniskowych u dorosłych pacjentów z padaczką lekooporną. Dlatego bardzo cieszy refundacja następnego leku – kannabidiolu w ramach dwóch programów lekowych w terapii napadów padaczkowymi w przebiegu zespołu stwardnienia guzowego dla chorych w wieku 2 lat i powyżej, u których napady padaczkowe w przebiegu stwardnienia guzowego nie są w pełni kontrolowane, pomimo zastosowania co najmniej trzech leków przeciwpadaczkowych oraz terapii pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta lub z zespołem Dravet w wieku 2 lat i powyżej, u których napady padaczkowe nie są w pełni kontrolowane, pomimo zastosowania co najmniej trzech leków przeciwpadaczkowych. Nasze środowisko oczekuje obecnie na refundację fenfluraminy w terapii pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta i zespołem Dravet.

Mamy koncepcję opieki nad pacjentem z padaczką, w tym rzadkimi zespołami padaczkowymi i musimy przekonać do niej Ministra Zdrowia i Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.

ROUNDTABLE

RZADKIE ZESPOŁY PADACZKOWE – WYZWANIA W OBSZARZE DIAGNOSTYKI, LECZENIA I OPIEKI NAD PACJENTAMI

Prof. dr hab. n. med.

Katarzyna Kotulska-Jóźwiak

Kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii,
Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie,
reprezentantka Polski w Zarządzie Państw Członkowski UE
ds. Europejskich Sieci Referencyjnych



Wyrównywanie szans zdrowotnych dla pacjentów cierpiących na schorzenia rzadkie i złożone jest jednym z priorytetów Unii Europejskiej w zakresie polityki zdrowotnej już od ponad 10 lat. Dyrektywa transgraniczna wprowadziła Europejskie Sieci Referencyjne, czyli zespoły najbardziej specjalistycznych szpitali europejskich, jako drogę do udzielania świadczeń na poziomie ponad krajowym w najtrudniejszych przypadkach, a także prowadzenia działań edukacyjnych i promowania badań naukowych w chorobach rzadkich.

W polskim Planie dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 mają być powoływane ośrodki eksperckie. W pierwszej kolejności będą to ośrodki uczestniczące już w Europejskich Sieciach Referencyjnych, a następnie dołączane kolejne. W przypadku padaczki lekoopornej model ten wydaje się niewystarczający – ośrodki eksperckie mają zajmować się chorobami rzadkimi. Obydwa dzisiaj omawiane zespoły chorobowe spełniają to kryterium, ale niezwykle istotne wydaje się również podkreślenie złożoności choroby.

Rzadkie zespoły padaczkowe to duża grupa chorób, w rozumieniu dużej liczby różnych jednostek chorobowych, a nie liczby pacjentów, ponieważ oczywiście każda z nich spełnia kryterium choroby rzadkiej. Są wśród nich takie, opisujące zaledwie kilka przypadków na świecie, i częstsze, jednak w żadnej liczba chorych nie przekracza 1 na 2 tys. osób w populacji. Oprócz różnej częstości charakteryzuje je także duża różnorodność ciężkości przebiegu. Zgodnie z nazwą, główną cechą tej dużej grupy chorób jest występowanie napadów padaczkowych. Część z nich definiuje się jako encefalopatie padaczkowo-rozwojowe. Oznacza to, że wskutek napadów padaczkowych, ale równocześnie w wyniku leżącej u podłoża padaczki przyczyny, najczęściej genetycznej, dochodzi do uszkodzenia mózgu. Objawia się to najczęściej opóźnieniem rozwoju psychoruchowego u dziecka, a w konsekwencji później niepełnosprawnością intelektualną i innymi zaburzeniami neuropsychiatrycznymi. Warto podkreślić, że napady padaczkowe w przebiegu tych chorób są często lekooporne. Dodatkową trudnością jest fakt, że choroby rzadkie są zwykle mniej poznane niż te powszechnie występujące i mniej jest dostępnych opcji leczenia. Przeprowadzanie badań klinicznych nowych leków w przypadku większości chorób rzadkich jest obciążone licznymi trudnościami, obejmującymi między innymi ograniczone możliwości włączania wystarczająco dużych grup pacjentów, ale także ustalenia właściwych punktów końcowych. W rzadkich zespołach padaczkowych priorytetem jest zmniejszenie liczby napadów przy jednoczesnym ograniczeniu ich wpływu na rozwój dziecka. Tym bardziej cenne są wszystkie nowe terapie o udowodnionej skuteczności.

Objawy obydwu dzisiaj omawianych zespołów rozpoczynają się w dzieciństwie (nieco wcześniej w zespole Dravet niż zespole Lennox-Gastauta) i charakteryzują się ciężkimi, lekoopornymi napadami padaczkowymi, które niekorzystnie wpływają na rozwój dziecka. Żadnej z tych chorób nie potrafimy skutecznie wyleczyć, jednak w obu przypadkach ostatnio pojawiły się nowe opcje terapeutyczne. W przypadku zespołów Dravet i Lennox-Gastauta mamy dwa nowe preparaty, które zostały zarejestrowane w ostatnim czasie: kannabidiol oraz fenfluramina. Obydwa te leki w badaniach klinicznych wykazały skuteczność przeciwpadaczkową. Fenfluramina dodatkowo wpływa na zmniejszenie ryzyka przedwczesnej, niespodziewanej śmierci związanej z padaczką.²⁵ Od stycznia 2024 r. kannabidiol został zrefundowany publicznie w ramach programu lekowego B.154.FM. leczenie pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta lub z zespołem Dravet (ICD-10: G40.4) dla pacjentów z zespołem Lennox-Gastauta lub z zespołem Dravet w wieku 2 lat i powyżej, u których napady

²⁵ Zespoły padaczkowe zaburzają wiele aspektów funkcjonowania chorych. Prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak. Puls Medycyny <https://pulsmedycyny.pl/zespoły-padaczkowe-zaburzają-wiele-aspektów-funkcjonowania-chorych-1202537>

padaczkowe nie są w pełni kontrolowane pomimo zastosowania co najmniej trzech leków przeciwpadaczkowych. Jest to terapia wspomagająca w skojarzeniu z klobazamem. Fenfluramina oczekuje na refundację publiczną i mamy nadzieję, że to nastąpi możliwie szybko.

W kontekście tych terapii warto również wspomnieć o stwardnieniu guzowatym. Jest to również rzadka choroba, która dotyczy nie tylko mózgu, ale wielu różnych narządów. Szacunkowo u 70-90 proc. dzieci dotkniętych stwardnieniem guzowatym jednym z objawów jest padaczka, bardzo często lekooporna. Do pierwszych napadów zwykle dochodzi między 3 a 5 miesiącem życia dziecka. Znany jest także niekorzystny wpływ padaczki, zwłaszcza lekoopornej, na rozwój psychoruchowy dzieci. Tym bardziej cieszy refundacja kannabidiolu w tym wskazaniu w ramach programu lekowego B.153. Leczenie pacjentów z napadami padaczkowymi w przebiegu zespołu stwardnienia guzowatego (ICD-10: G40.4) dla chorych w wieku 2 lat i powyżej, u których napady padaczkowe w przebiegu stwardnienia guzowatego nie są w pełni kontrolowane pomimo zastosowania co najmniej trzech leków przeciwpadaczkowych.

Dla właściwego funkcjonowania systemu ośrodków eksperckich niezbędna jest wiedza na temat populacji pacjentów. Obecnie nie ma w polskim systemie jednego obowiązującego i powszechnie stosowanego systemu kodowania chorób rzadkich. Istnieje jednak stosunkowo prosty sposób, żeby zwiększyć możliwość identyfikacji takich pacjentów w oparciu o obecne zasoby. To jest wprowadzenie kodów ORPHA, które miałyby być obowiązkowe do tego, żeby kodować pacjentów dla NFZ. Takie rozwiązanie zakłada plan dla chorób rzadkich. Kody ORPHA to specyficzna nomenklatura dla chorób rzadkich z unikatowym, niezmiennym w czasie identyfikatorem numerycznym. Kod nie ulega zmianie i jest przypisywany raz na zawsze do jednej choroby (kod ORPHA nie może być wykorzystany ponownie).

Do tej pory istotnym ograniczeniem działalności ośrodków eksperckich były także koszty. Wycena świadczeń w chorobach rzadkich i złożonych nie różniła się od innych. W przypadku padaczki nie zależała ona ani od lekooporności, ani od dodatkowych wymaganych badań i leków. Pacjenci z rzadkimi zespołami padaczkowymi doświadczają często bardzo wielu napadów padaczkowych każdego dnia, bywa że są to nawet setki napadów dziennie.²⁶ Obu dzisiaj omawianym zespołom towarzyszą także objawy pozanapadowe takie jak: zaburzenia intelektualne, opóźnienia ruchowe i behawioralne, opóźnienia rozwoju i rozumienia mowy, dysfunkcje układu motorycznego. Dysfunkcje układu poznawczego i motorycznego często utrzymują się także w wieku dorosłym. Inne objawy mogą obejmować cechy spektrum autyzmu, ADHD, zaburzenia snu, powikłania ortopedyczne lub problemy z jedzeniem, które często nasilają się w okresie dojrzewania.²⁷ To wszystko sprawia, że pacjenci z zespołem Lennoxa-Gastauta i zespołem Dravet są często bardzo trudni do diagnozowania i leczenia, co implikuje opiekę w specjalistycznych ośrodkach klinicznych. Opieka taka jest również droższa i wymaga właściwego rozliczenia wykonanych świadczeń oraz pracy zespołu interdyscyplinarnego.

Wprowadzenie referencyjności ośrodków klinicznych w neurologii dziecięcej jest absolutnie konieczne. Ośrodki eksperckie potrzebują przestrzeni do tego, żeby zajmować się przede wszystkim pacjentami z chorobami rzadkimi i schorzeniami złożonymi, a nie z chorobami powszechnie występującymi i nie bardzo złożonymi. Nasze ośrodki kliniczne należy właściwie umocować w całym systemie opieki zdrowotnej. W Planie dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025 prace nad systemem referencyjnym są jednym z kluczowych zadań. Kwalifikacja ośrodków klinicznych do poszczególnych poziomów referencyjnych i certyfikowanie części z nich w kierunku Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) powinno przebiegać zgodnie z obiektywnymi kryteriami w konsultacji ze środowiskiem klinicznym. Wydaje mi się, że biorąc również odległości w Polsce pod uwagę byłoby dobrze oprzeć te ośrodki na ośrodkach instytutowo-universyteckich. Na pewno kluczową kwestią jest określenie obiektywnych kryteriów certyfikacyjnych dla powoływanych ośrodków. Na 4 Europejskie Sieci Referencyjne (ERN) działające w Unii Europejskiej mamy w Polsce 43 ośrodki. Zdarzyły się już przypadki, że ośrodek z uczestnictwa w sieci europejskiej zrezygnował z powodu zbyt dużego obciążenia dodatkową pracą i braku wsparcia lokalnego. To przełożyło się na brak możliwości zapewnienia odpowiedniego personelu medycznego i pomocniczego. Jeżeli nie poprawimy finansowania dla ośrodków eksperckich możemy mieć do czynienia z tą samą sytuacją w przypadku pozostałych 44 ośrodków, a dodatkowo nie będzie możliwości przekonania nowych ośrodków do dołączania się do sieci. Prawdopodobnie również nie będziemy w stanie zapewnić ciągłości opieki pacjentom pediatrycznym, którzy osiągną wiek dorosły. Organizacja przekazywania pacjentów z ośrodków neurologii dziecięcej do ośrodków neurologicznych dla dorosłych jest obecnie jedną z najpilniejszych potrzeb.

Bardzo ważną kwestią jest również jasna i precyzyjna informacja dla lekarza POZ oraz dla zespołów ratownictwa medycznego (ZRM), jak postępować z pacjentem z rzadkim zespołem padaczkowym. W ramach realizacji Planu dla Chorób Rzadkich ma być utworzona Karta Pacjenta i mam nadzieję, że to rzeczywiście wydarzy się w krótkim czasie.

26 Stafstrom CE. Et al. Seizures and Epilepsy: An Overview for Neuroscientists. Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine. 2015;5(6):a022426-a022426

27 Anwar A, Saleem S, Patel UK, Arumathurai K, Malik P. Dravet Syndrome: An Overview. Cureus. 2019 Jun 26;11(6):e5006. doi: 10.7759/cureus.5006. PMID: 31497436; PMCID: PMC6713249

Prof. dr hab. n. med. Barbara Steinborn

Kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego,
Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego
w Poznaniu



Obecnie jesteśmy świadkami ogromnego postępu. W związku z tym musimy zapewnić nie tylko edukację lekarzy w kierunkach ściśle wybranych, np. epileptologii, ale również zapewnić im miejsca, gdzie mogą realizować swoje zamierzenia zawodowe. Musimy postawić na edukację lekarzy oraz techników, którzy będą wykonywać odpowiednie badania. Mogę śmiało powiedzieć, że w towarzystwie neurologów dziecięcych mamy dużo seminariów i konferencji naukowych, zarówno krajowych, jak i międzynarodowych. Kierownicy i pracownicy klinik neurologii dziecięcej są wyedukowani na wysokim poziomie. Obecnie wyzwaniem dla nas, lekarzy neurologów wieku rozwojowego, jest interdyscyplinarne podejście do konkretnych jednostek chorobowych i wybór takich metod, które całościowo wspomogą proces leczenia. Układanie współpracy i korzystanie z doświadczeń innych specjalistów prowadzących leczenie, jest niezmiernie ważne, aby zapewnić pacjentowi możliwie najlepszą opiekę i dać szansę na wyzdrowienie. Bardzo zależy nam na współpracy z neurologami leczącymi padaczkę u osób dorosłych oraz lekarzami innych specjalizacji – szczególnie lekarzami POZ, pediatrami, internistami oraz neurochirurgami.

Ośrodki kliniczne muszą zostać wyposażone w nowoczesny sprzęt, który jest konieczny do wykonywania takich badań. Muszą odbywać się szkolenia radiologów, którzy potrafią zrobić np. badanie rezonansu magnetycznego, w tak zwanym protokole padaczkowym i potrafią się potem z nami spotkać i dyskutować. Musi być zabezpieczona możliwość kontaktu z neurochirurgiem, o czym zapominamy, mówiąc o padaczce. Ważne jest również adekwatne finansowanie tych świadczeń przez NFZ. W tej chwili, jak realizujemy programy lekowe, czy to leczenia rdzeniowego zaniku mięśni (SMA), stwardnienia rozsianego (SM) i czy inne. To są one kompletnie nieopłacalne dla danej jednostki, która je realizuje. Najważniejsze osiągnięcia w dziecinie neurologii dziecięcej dotyczą postępu w zakresie diagnostyki genetycznej, zwłaszcza tzw. encefalopatii padaczkowych i rozwojowych, a także nowych możliwości leczenia różnych zespołów chorobowych. Jeżeli mówimy o tworzeniu ośrodków eksperckich, powinniśmy jasno zdefiniować, jakie powinny spełnić kryteria i warunki. Powinniśmy określić, czy mają się zajmować diagnostyką, czy też stać opieką nad chorymi. Czyli, jeżeli mam diagnozę przeprowadzoną u pacjenta, który ma 6 miesięcy, czy 6 lat, to należy określić, jak długo mam się nim opiekować w moim ośrodku klinicznym. Czy będę gromadzić pacjentów, którzy mają uwarunkowaną genetycznie padaczkę, aż w końcu będę mieć tylu pacjentów, że nie będę mogła przyjmować nowych? A co z pacjentami, którzy kończą osiemnaście lat? Czy mam się nimi opiekować, jako ośrodek ekspercki, czy mogę śmiało przekazać ich do innego ośrodka? A może tylko ich zdiagnozuję? Podpowiem, jak leczyć zgodnie z własną wiedzą, standardami i przekażę do poradni neurologicznych. Myślę, że musimy się też nad tym zastanowić. Co to znaczy ośrodek ekspercki? Czy to tylko diagnoza, czy stałe prowadzenie pacjenta?

Obecnie mamy dobry dostęp do leków refundowanych. Zlecając leki pacjentowi, lub zmieniając dotychczasowe leczenie, staram się mówić, że tak naprawdę nie różnimy się od innych krajów Unii Europejskiej. Mamy refundowane praktycznie wszystkie leki, które są zarejestrowane dla populacji dorosłych. Natomiast u dzieci musimy czekać na wyniki badań klinicznych, które oceniają skuteczność i bezpieczeństwo tych leków. Dopiero wtedy, gdy te leki są rejestrowane dla populacji pediatrycznej, mogą być refundowane. W tej chwili, zarówno do przerywania napadów, jak i w zakresie leczenia podtrzymującego mamy dostęp do wielu skutecznych terapii. Bardzo nas cieszy refundacja kannabidiolu i czekamy na refundację fenfluraminy.

Dr hab. Jan Domaradzki

prof. UMP, Kierownik Pracowni Socjologii Zdrowia
i Patologii Społecznych przy Katedrze Nauk
Społecznych i Humanistycznych, Uniwersytet Medyczny
im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu



Na przetomie roku 2022/2023 roku wspólnie ze Stowarzyszeniem na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL zrealizowaliśmy pierwsze w Polsce badanie nt. doświadczeń i potrzeb opiekunów rodzinnych dzieci z zespołem Dravet (ZD)²⁸. W badaniu wzięło udział 75 opiekunów rodzinnych sprawujących opiekę nad 80 dziećmi z ZD: 68 kobiet (66 matek i 2 babcie) (90.7 proc.) i 7 ojców (9.3 proc.). Średnia wieku wynosiła 39.7 lat (przedział: 24–57). 80 proc. opiekunów nie korzystało z opieki pozaszkolnej, a 89.3 proc. pobierało zasiłek opiekuńczy. 73.3 proc. była nieaktywna zawodowo z powodu sprawowania opieki nad chorym dzieckiem. Dzieci, to 37 dziewczynek (46.2 proc.) i 43 chłopców (53.8 proc.). Średnia wieku: 9.7 lat (przedział: 1–18). 18.7 proc. opiekunów określiło stan zdrowia dziecka jako poważny, a 68 proc. jako bardzo poważny.

Problemy opiekunów dzieci z ZD dotyczyły głównie trudności wynikających ze stanu zdrowia chorego dziecka: 86.7 proc. opiekunów wskazało na problemy zdrowotne dziecka, 57.3 proc. na ograniczenia sprawności ruchowej, 57.3 proc. i chwiejność nastrojów u dziecka. Większość badanych opiekunów zgłaszała także: zmęczenie (84 proc.), brak wsparcia emocjonalnego (61.3 proc.) i pogorszenie własnego zdrowia psychicznego (60 proc.). Najczęstszymi źródłami obciążenia były dla opiekunów: brak czasu dla siebie (76 proc.), ograniczenia w pracy (72 proc.) i opieka nad chorym dzieckiem (58.7 proc.).

Opieka nad dzieckiem z ZD jest dla rodziców źródłem obciążeń emocjonalnych. 84 proc. opiekunów określiło swoje zaangażowanie emocjonalne w opiekę jako bardzo duże, a 16 proc. jako duże. 93.4 proc. uważa sprawowanie opieki nad chorym dzieckiem za swój obowiązek, co może skutkować silnym poczuciem obciążenia i swoistym „uwięzieniem” w roli opiekuna. 81.3 proc. odczuwa zmęczenie fizyczne spowodowane sprawowaniem opieki, a 80 proc. zmęczenie psychiczne. 76 proc. ma poczucie, że całe ich życie jest podporządkowane roli opiekuna. 72 proc. opiekunów doświadcza ograniczeń w pracy, a 66.7 proc. musiało zrezygnować z własnych zainteresowań, zajęć, planów. 62 proc. ma poczucie, że nikt nie wie i nie rozumie, przez co przechodzą opiekunowie i doświadcza braku wsparcia emocjonalnego. 53.3 proc. ma poczucie przeciążenia rolą opiekuna. Opiekunom powszechnie towarzyszy też poczucie bezsilności (78 proc.), lęku (68 proc.), w tym przed przedwczesną śmiercią dziecka (56 proc.). 58.7 proc. zgłaszało problemy z kontrolą emocji, a ponad połowa deklaruowała doświadczanie depresji (52 proc.).

W zakresie wpływu ZD na relacje rodzinne, 48 proc. opiekunów wskazało, że choroba dziecka wpłynęła negatywnie na związek z partnerem/partnerką, a 38.7 proc. wskazało, że choroba dziecka wpłynęła negatywnie na relacje z rodziną. Dodatkowo, 48 proc. opiekunów wskazało, że choroba dziecka wpłynęła negatywnie na relację ze zdrowym dzieckiem/dziećmi. Choć 53 proc. opiekunów deklaruowało, że otrzymuje wsparcie ze strony rodziny, to tylko 28 proc. może liczyć na praktyczną pomoc (np. zakupy, sprząatanie), a 20 proc. otrzymuje wsparcie emocjonalne. 24 proc. opiekunów ma poczucie, że rodzina się od nich izoluje, a dla 17.3 proc. opieka nad chorym dzieckiem bywa źródłem konfliktów w rodzinie.

W kategorii źródła wsparcia opiekunów ankietowani stwierdzili, że głównym źródłem wsparcia opiekunów jest: rodzina (54.6 proc.), internetowa grupa wsparcia (37.4 proc.) oraz krewni i przyjaciele (20 proc.). Zdecydowana większość wskazywała na brak innych źródeł wsparcia, w tym ze strony: lekarza (22.7 proc.), psychologa (13.4 proc.) czy personelu medycznego (5.4 proc.).

Dużym problemem, z jakim borykają się rodzice dzieci z ZD jest tzw. odyseja diagnostyczna. Badanie pokazało, że średni czas diagnozy wynosił: 2.5 roku, choć były przypadki, gdy właściwą diagnozę postawiono po ponad 10 latach (przedział 0.25–11 lat). Średnia ilość lekarzy, z którymi konsultowano diagnozę wynosiła 5.4 (przedział 1–30). Głównym źródłem informacji o chorobie dziecka jest Internet 88 proc. oraz lekarze specjaliści 57 proc.

Opiekunowie wyrazili niski poziom satysfakcji z organizacji opieki medycznej nad dziećmi z ZD, i to właśnie kontakty z systemem opieki medycznej są dla nich jednym z większych źródeł obciążenia. Rodzice negatywnie ocenili przy tym takie aspekty systemu opieki medycznej, jak: dostęp do rehabilitacji (75.7 proc. ocen negatywnych), wiedzę lekarzy na temat ZD (77.3 proc.), wsparcie ze strony instytucji państwowych (68 proc.) i personelu medycznego (66.7 proc.), dostęp do informacji o ZD (58.75 proc.), dostęp do opieki

28 Domaradzki Jan, Walkowiak Dariusz. 2023. Caring for Children with Dravet Syndrome: Exploring the Daily Challenges of Family Caregivers. *Children*. 10(8): 1410. <https://doi.org/10.3390/children10081410>; Domaradzki Jan, Walkowiak Dariusz. 2023. Emotional experiences of family caregivers of children with Dravet syndrome. *Epilepsy and Behavior*. 142: 109193. <https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2023.109193>.

specjalistycznej (57.4 proc.) oraz zrozumienie i empatię ze strony lekarzy (48 proc.). Dla wielu rodziców problemem jest także dostęp do terapii lekowych (41.3 proc.), komunikacja z lekarzem (34.6 proc.) i poziom opieki medycznej nad dziećmi (34.7 proc.).

Choć dla 36 proc. badanych sprawowanie opieki nad dzieckiem z ZD było źródłem osobistej satysfakcji, a wielu było zadowolonych z różnych aspektów swojego życia, to dla ponad połowy (50.7 proc.) sprawowanie opieki było źródłem obciążenia.

Badanie dowodzi, że sprawowanie opieki nad dzieckiem z ZD jest dla opiekunów źródłem zmęczenia fizycznego, psychicznego, wielu negatywnych stanów emocjonalnych i wywiera negatywny wpływ na jakość życia opiekunów, relacje rodzinne z małżonkiem i zdrowymi dziećmi oraz na ich życie zawodowe. Koncentrując się na potrzebach dzieci z ZD personel medyczny często ignoruje problemy i potrzeby opiekunów. Ponieważ sprawowanie opieki nad dzieckiem z ZD ma istotne konsekwencje psychospołeczne, emocjonalne i ekonomiczne dla opiekunów rodzinnych konieczne jest wypracowanie holistycznego i bardziej humanistycznego podejścia do opieki uwzględniającego nie tylko potrzeby dziecka z ZD, ale także bio-psycho-społeczne potrzeby opiekunów. Konieczne jest rozwinięcie systemu emocjonalnego, psychicznego, społecznego i finansowego wsparcia opiekunów dzieci z ZD, a także stworzenie interdyscyplinarnych zespołów opieki obejmujących zarówno specjalistyczną opiekę lekarską, jak i pielęgniarскую, fizjoterapeutyczną, psychologiczną, logopedyczną zarówno dla dzieci z ZD, jak i ich rodzin.²⁹

Stanisław Maćkowiak

Prezes Federacji Pacjentów Polskich,
Prezes Krajowego Forum ORPHAN



W Polsce mamy wiele wyzwań związanych z chorobami rzadkimi. Od kilku kadencji Sejmu pracuje Parlamentarny Zespół ds. Chorób Rzadkich, co pokazuje dobry kierunek zmian. Wszystkie zagadnienia zostały wypracowane w Planie dla Chorób Rzadkich 2021-2023 i zaktualizowanym Planie dla Chorób Rzadkich 2024-2025. Kluczowym kierunkiem zmian jest powołanie ośrodków eksperckich chorób rzadkich (OECR). Opieka nad chorymi na choroby rzadkie powinna przebiegać w systemie ośrodków referencyjnych. Po pierwsze, te ośrodki musiałyby spełniać stosowne kryteria, tak jak to jest w Europejskich Sieciach Referencyjnych (ERN). Większość z Państwa pracuje w takich ośrodkach, które są w ERN lub spełniają kryteria ośrodków eksperckich. To co jest zaproponowane w Planie wyglądałoby w ten sposób, że ośrodek ekspercki najwyższego poziomu miałby być tym ośrodkiem, który nadzoruje i wytycza ścieżkę diagnostyki i leczenia. Natomiast później pacjent powinien być leczony jak najbliżej swojego miejsca zamieszkania, oczywiście w miarę możliwości, jakie daje system. Jestem zwolennikiem założenia, że powołanie ośrodków eksperckich (OECR) powinno automatycznie wiązać się z wyższą wyceną świadczeń udzielanych w tych ośrodkach. Nie możemy powoływać ośrodków eksperckich wg. takich, czy innych kryteriów, jeżeli nie zabezpieczymy im adekwatnego finansowania. To jest podstawowym elementem działania ośrodków eksperckich. Sama tabliczka nie zbuduje możliwości odpowiedniego działania ośrodka eksperckiego. Muszą pójść za tym odpowiednie środki. W ramach Planu dla Chorób Rzadkich jest mowa o współczynniku na poziomie dwukrotności podstawowej wyceny. To znaczy, że ośrodek ekspercki otrzymuje dwa razy wyższą wycenę punktową. Przykładem może być ekstrakcja zęba u pacjenta chorego na chorobę rzadką. On nie da się zaprosić na fotel, żeby mu zrobić znieczulenie i zrobić zabieg. Potrzeba mnóstwo procedur, łącznie z usypianiem. W związku z tym zaangażowany jest cały zespół, nie tylko sam stomatolog. Dlatego w przypadku pacjenta z chorobą rzadką nie może być wyceny tylko procedury dotyczącej ekstrakcji zęba, ale również pracy całego zespołu specjalistów. Wiemy doskonale, że wszystkie elementy pracy OECR, począwszy od skomplikowanej diagnostyki, leczenia, aż po leczenie wspomagające i rehabilitację są zdecydowanie bardziej złożone, niż w ośrodkach, które zajmują się leczeniem chorób populacyjnych.

Jeśli chodzi o diagnostykę genetyczną, to po pierwsze brakuje dobrej legislacji, czyli ustawy o testach genetycznych, która musi być w końcu uchwalona i wejść w życie. To jest podstawowa rzecz. Druga sprawa, to kwestia laboratoriów genetycznych, które muszą być odpowiedniej jakości, mieć akredytację i tworzyć sieć krajową, tak jak to działa w wielu krajach Unii Europejskiej.

Od wielu lat zgłaszamy w imieniu pacjentów temat potęczenia w Planie dla Chorób Rzadkich, opieki medycznej z opieką społeczną i edukacją. Nasze doświadczenia w tym zakresie są bardzo złe, a to dlatego, że jest ogromny problem współpracy pomiędzy resortami. W momencie, kiedy rozpoczynaliśmy prace przy

29 Skrócone opracowanie podwieszone na stronie Stowarzyszenia Dravet.pl: <http://www.dravet.pl/wp-content/uploads/2023/11/Problemy-opiekunow-dzieci-z-zespolem-Dravet.pdf>

pierwszym podejściu do Planu w 2012 r., była niewielka chęć udziału w tych pracach innych resortów. Ale przedstawiciele innych resortów nie mieli woli decyzyjnej. Oni byli po prostu tylko uczestnikami prac projektowych i przekazywali swoim ministrom informacje, które pozyskali w trakcie prac. Nic jednak z tego nie wyszło. Potem, przez wiele lat, jak pracowaliśmy nad Planem dla Chorób Rzadkich, było już gorzej z uwagi na to, że tamte resorty po prostu nie wykazywały żadnego zainteresowania. Podczas prac nad Planem dla Chorób Rzadkich 2021-2023 doszliśmy do wniosku, że zaczniemy budowę Planu wyłącznie w części medycznej, z uwagi na to, że jak będziemy próbowali zrobić to kompleksowo, to nigdy nie dojdziemy do finału. I tak też się stało. Plan dla Chorób Rzadkich 2024-2025 zawiera tylko część medyczną. Natomiast moje ostatnie dyskusje i rozmowy z resortem pokazują kierunki przyszłej współpracy międzyresortowej. Zobaczymy, czy to się zrealizuje.

Iwona Sierant

Prezes Polskiego Stowarzyszenia na rzecz Dzieci Chorych na Padaczkę

Jako prezes Polskiego Stowarzyszenia na rzecz Dzieci Chorych na Padaczkę obserwuję, że w dużych ośrodkach rodzicom łatwiej jest dotrzeć do lekarza i łatwiej zdiagnozować różne niepokojące objawy u dziecka. W mniejszych ośrodkach do rozpoznania padaczki dochodzi z bardzo dużym opóźnieniem. Myślę, że rodzice dostają za mało odpowiedzi na ważne pytania od lekarza, bo nie wiedzą, o co pytać. Zanim rodzic dostanie się do lekarza, to napadów jest już bardzo dużo, albo były niezauważalne, bo były to napady bezdrgawkowe. Chodzi między innymi o wybudzenia w nocy, wybudzenia z krzykiem. I nikt, nawet pediatra, nie zwraca na to uwagi. Rodzice powinni mieć od razu rzetelną informację o tym, że padaczka jest chorobą przewlekłą, często chorobą całego życia. To, że nie będzie napadów nie znaczy, że wycofa się leki i trzeba nastawić się na długotrwały proces. Dużo rodziców zgłasza do stowarzyszenia, że pierwsza diagnoza byłaby dużo wcześniej, gdyby mieli chociaż „cień” takiej wiedzy, że to, co się dzieło z dzieckiem, to mogła być padaczka. Jako pacjenci cały czas stykamy się sytuacjami dla mnie absurdalnymi. Rozpoczyna się diagnostyka małego dziecka w jakimś szpitalu. Z tego szpitala rodzice wychodzą z informacją, że warto byłoby zrobić badania genetyczne. Ta informacja od razu sugeruje, że rodzic musi znaleźć laboratorium i zrobić badania na własną rękę. Czasem jest to nawet subtelna sugestia, w jakim obszarze można to zrobić. Ale szpital nie kieruje na te badania i nie robi ich u siebie. To zdarza się cały czas. Nie są to jednostkowe przypadki. To naprawdę dzieje się i to w różnych miejscach w Polsce. Rodzice robią badania na własną rękę.



Druga sprawa, to przejście pacjentów dziecięcych do okresu dorosłego. Około 70 proc. chorych na rzadkie zespoły padaczkowe zapadło na te choroby w wieku dziecięcym i w momencie osiągnięcia pełnoletności, trzeba znaleźć nowego lekarza. W Polsce nie ma ciągłości opieki nad pacjentem z rzadkim zespołem padaczkowym. Lekarz neurologii dziecięcej, który prowadził dziecko przez wiele lat, dobrze je zna. Potrafi współpracować z nim i z rodzicami. Tymczasem dziecko przekracza osiemnasty rok życia i musi znaleźć, i wybrać nowego lekarza, który będzie niejako lekarzem pierwszego kontaktu. Kiedy chore dziecko przechodzi do lekarzy neurologów dorosłych, okazuje się, że nie mają dobrej wiedzy o zespołach, które są typowe dla wieku dziecięcego, takich jak zespół Dravet, czy zespół Lennoxa-Gastauta. Podam świeży przykład z Warszawy, gdzie pacjent dorosły, który już przekroczył 18. rok życia jakiś czas temu, bo jeszcze udawało się przedłużyć jego leczenie u lekarza neurologa dziecięcego, trafił w końcu do neurologa dla osób dorosłych. Lekarz popatrzył w dokumentację i powiedział: „To dziecko było w ogóle bardzo źle leczone. Zaczniemy wszystko od początku”. Co to znaczy od początku? Diagnoza neurologa dziecięcego była bardzo konkretna i poparta badaniami genetycznymi. I rodzice przerażeni. Musi być zbudowana ścieżka łagodnego przechodzenia, od leczenia dziecka do leczenia osoby dorosłej. Przejście z opieki pediatrycznej w opiekę dla dorosłych może doprowadzić do tego, że pacjent wszystko, co zyskał, czyli diagnoza, skuteczna terapia, rehabilitacja, może stracić. Stracić ciągłość leczenia. Mamy coraz więcej sygnałów, że dzieci z rzadkimi zespołami padaczkowymi, a potem pacjenci dorośli, potrzebują opieki psychiatrycznej.

Jolanta Kuryło

Wiceprezes Stowarzyszenia na rzecz Osób
z Ciężką Padaczką Lekooporną DRAVET.PL

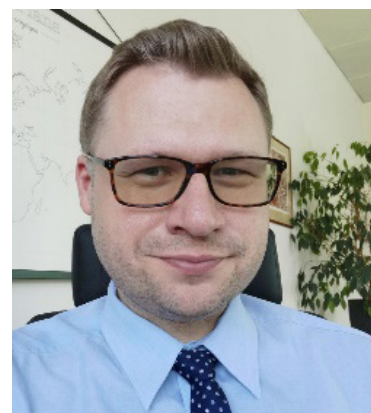
Jako Stowarzyszenie na rzecz Osób z Ciężką Padaczką Lekooporną Dravet.pl od pięciu lat jesteśmy członkiem Europejskiej Federacji Zespołu Dravet (Dravet Syndrome European Federation, DSEF).³⁰ To federacja organizacji europejskich, działająca w obszarze zespołu Dravet i prowadzona przez pacjentów i ich opiekunów. Razem zbudowaliśmy silną europejską społeczność osób cierpiących na zespół Dravet. Jesteśmy głosem tej społeczności i bezpośrednio lub pośrednio walczymy ze skutkami zespołu Dravet. Moje działania w organizacji pacjentów rozpoczęłam od momentu, kiedy trafiłam do prof. Anny Winczewskiej-Wiktor, z moim synkiem, chorym na zespół Dravet. Na szczęście mój syn został bardzo dobrze zaopiekowany w klinice w Poznaniu. Pomimo, że jestem ze Szczecina, wiedziałam, gdzie szukać pomocy. Zdaję sobie sprawę, jako wiceprezes stowarzyszenia, że wiele rodzin pacjentów z zespołem Dravet nie wie, gdzie szukać właściwej diagnostyki i lekarza neurologa specjalizującego się w leczeniu rzadkich zespołów padaczkowych. Trafiają na lekarzy, którzy absolutnie nie zdają sobie sprawy, jak powinien wyglądać protokół leczenia zespołu Dravet. Dlatego wspólnie w europejskich działaniach dążymy do ujednolicenia specjalnych druków ulotek informujących pacjentów i lekarzy o zespole Dravet. Będziemy chcieli wyprodukować ulotkę tak, żeby dotarła ona do jak największej społeczności, szczególnie w tych gabinetach, które nie za bardzo mają dostęp do szkoleń i bazują na swojej dotychczasowej wiedzy. Jako Stowarzyszenie na rzecz Osób z Ciężką Padaczką Lekooporną Dravet.pl propagujemy badania genetyczne. Jeżeli już występują objawy kliniczne, to diagnozę zespołu Dravet można potwierdzić tylko badaniami genetycznymi. Po to są stowarzyszenia pacjentów, które działają jak drogowskazy, żeby pokazać, gdzie te rodziny mają szukać pomocy. Czekamy na nowe leki, ponieważ obecnie refundowane leki niestety nie prowadzą do przerywania napadów padaczki. Bardzo nas cieszy refundacja kannabidiolu w ramach programów lekowych. Czekamy, kiedy ośrodki kliniczne będą mogły leczyć tym lekiem pacjentów. Oczekujemy z nadzieją na refundację fenfluraminy w 2024 r., leku o dużej skuteczności w terapii zespołu Dravet.

Chciałabym podkreślić bardzo ważny aspekt konieczności współpracy Ministerstwa Zdrowia z ministerstwami odpowiedzialnymi za politykę społeczną i edukację. To dotyczy bardzo ważnej sprawy związanej ze zaopiekowaniem się pacjentami i ich rodzinami w sposób kompleksowy. Potrzebujemy wsparcia w zakresie orzeczeń o kształceniu specjalnym. Lekarz neurolog wypisuje zaświadczenie dla dzieci chorych na zespół Aspergera, dzieci niestyszących, niewidzących lub słabowidzących. Natomiast nie ma tam mowy o pacjentach z rzadkimi zespołami padaczkowymi. Moje dziecko dostało orzeczenie o kształceniu specjalnym, gdyż jestem matką dociekliwą i konsekwentną w działaniach. Natomiast wielu pacjentów, rodziców i opiekunów pacjentów ma z tym problem, że nie mogą dostać odpowiedniej edukacji dla swoich dzieci. Przedszkola i szkoły nie chcą podawać leków, a co za tym idzie, rodzic musi być na miejscu przez cały czas pobytu dziecka w placówce. Chcemy doprowadzić do tego, żeby w sytuacji potrzeby wezwania zespołu ratownictwa medycznego do przedłużającego się stanu padaczkowego u dziecka, rodzic był traktowany poważnie i jako partner. Pragniemy wypracować wspólny model pomagania w stanach zagrożenia życia również na SOR.

Jakub Gołąb

były Dyrektor w Biurze Rzecznika Praw Pacjenta

Dzisiaj rozmawiamy o rzadkich zespołach padaczkowych i padaczce z perspektywy neurologii dziecięcej i neurologii, perspektywy systemowej i perspektywy pacjenckiej. Lata spędzone w biurze Rzecznika Praw Pacjenta, nauczyły mnie, że pacjent w każdej chorobie chce mieć szybką diagnostykę, skuteczne leczenie, rehabilitację, koordynatora oraz opiekę psychologiczną. Opinie pacjentów przedstawiane były Rzecznikowi najczęściej za pośrednictwem Rady Organizacji Pacjentów. Do Rady należy ponad sto organizacji pozarządowych. Reprezentują one głos środowiska pacjentów różnych grup m.in. onkologii, chorób cywilizacyjnych, autoimmunologicznych, neurologii i psychiatrii, chorób rzadkich, seniorów oraz osób z niepełnosprawnościami i niesamodzielnych. Do zadań Rady Organizacji Pacjentów przy Rzeczniku Praw Pacjenta należy przede wszystkim: określanie obszarów zagrożeń w funkcjonowaniu systemu ochrony zdrowia, wyrażanie stanowisk w sprawach przedstawionych przez Rzecznika Praw Pacjenta, w tym w obszarze projektów aktów prawnych oraz wsparcie Rzecznika Praw Pacjenta w podejmowanych działaniach związanych z edukacją i promocją w zakresie praw pacjenta.



Rzecznik Praw Pacjenta wielokrotnie, już chyba od 2018 roku występował w sprawie opieki przejściowej (transition care) nad pacjentem pediatrycznym wchodzącym w dorosłość. To jest naprawdę wielki problem. Co zrobić z dziećmi, które są prowadzone w ośrodkach pediatrycznych, ale dorastają, dojrzewają i za chwilę osiągną 18. rok życia? Będzie to dotyczyło szeregu programów lekowych w rzadkich chorobach, np. SMA i innych programów, które bardzo dobrze działają w tej chwili dla dzieci i dla młodzieży. A co będzie potem? Czy jest na to jakiś pomysł i rozwiązanie? A takie rozwiązanie być powinno. Jeżeli chodzi o procedurę przejścia, to Rzecznik Praw Pacjenta opracował standardy postępowania w tym zakresie oraz skierował propozycje standardów do AOTMiT i do Ministerstwa Zdrowia. I taka procedura przejścia znalazła się w przyjętej Krajowej Strategii Onkologicznej na lata 2020–2030. Niemniej mówimy tutaj tylko o chorych onkologicznych. Zwracam uwagę, że jest cała rzesza innych pacjentów, którzy potrzebują takich procedur. Myślę, że na ten temat nie tylko warto mówić, ale trzeba przedsięwziąć dalsze kroki. Jaki jest pomysł? Właśnie systemowy, chociażby jeżeli chodzi o standardy, które byłyby upowszechnione. Co robić z młodymi, którzy osiągają wiek dorosły i powinni być dalej leczeni? A takich możliwości jak w przypadku dzieci nie ma. I pewnie dyskusja na ten temat będzie trwać. Myślę, że wnioski z tej dyskusji będą też przekazane do Departamentu Lecznictwa MZ. Pacjent chce być leczony, w kontekście rzadkich zespołów, które na dziś są nieuleczalne, i to jest najważniejsze z punktu widzenia pacjenta. Pacjent oczekuje jasnych wytycznych, co ma robić, kiedy to ma robić, do kogo się zgłosić, żeby nawet jeśli coś musi potrwać, to żeby wiedział ile potrwa i co ma dalej robić. To jest podstawowe wyzwanie, jeżeli chodzi o pacjentów i w ogóle system ochrony zdrowia. System holenderski jest najwyżej ocenianym system ochrony zdrowia w Unii Europejskiej, ponieważ tam pacjent jest prowadzony przez system przez koordynatora opieki. Wie dokładnie gdzie, jak, kiedy. Tego nie robi lekarz, tego nie robi pielęgniarka. My musimy w Polsce obudować nasz system ochrony zdrowia strukturą koordynatorów opieki, którzy będą mogli prowadzić pacjenta. Bardzo ważną kwestią jest słyszalność organizacji pacjentów. Myślę, że w ostatniej dekadzie – i tu ukłon w stronę urzędu Rzecznika Praw Pacjenta, ten głos pacjencki rzeczywiście wybrzmiewa zarówno w Sejmie, jak i w mediach i na konferencjach. Organizacje pacjentów muszą być wszędzie i muszą być słyszalne. I dlatego, tak dużo dobrego stało się w chorobach rzadkich, bo Fundacja SMA była wszędzie, gdzie dyskutowano i podejmowano decyzje o diagnostyce i refundacji leków w rdzeniowym zaniku mięśni. Bardzo słyszalna była Fundacja Matio, kiedy dyskutowano i podejmowano decyzje o diagnostyce i refundacji leków w mukowiscydozie. Państwo, z Fundacji Dravet i Polskiego Stowarzyszenia na rzecz Dzieci Chorych na Padaczkę bardzo dużo robicie w poprawie diagnostyki i leczenia rzadkich zespołów padaczkowych. A pamiętajmy, że polityków, decydentów i płatników trzeba edukować.

PODSUMOWANIE

Małgorzata Bogusz

Prezes Instytutu Rozwoju Spraw Społecznych

Bardzo mnie cieszy, że w ramach Healthcare Policy Summit oraz Healthcare Policy Roundtable prowadzimy przekrojowe i kompleksowe dyskusje w zakresie optymalizacji systemu ochrony zdrowia w Polsce w kierunku wzrostu bezpieczeństwa zdrowotnego Polaków. Raport, który opracujemy po tej konferencji prześlemy na ręce Ministerstwa Zdrowia oraz innych instytucji systemu ochrony zdrowia.



WNIOSKI

1. Zespół Dravet (DS) i zespół Lennox-Gastaut (LGS) to rzadkie encefalopatie rozwojowe i padaczkowe związane z objawami napadowymi i pozanapadowymi prowadzące do upośledzenia psychoruchowego pacjenta.
2. Diagnostyka rzadkich zespołów padaczkowych powinna być możliwie szybka, wykorzystując w tym diagnostykę genetyczną.
3. Nadrzędnym celem terapeutycznym w rzadkich zespołach padaczkowych jest uwolnienie pacjentów od napadów. Plan leczenia powinien być przygotowany przez specjalistę neurologii dziecięcej, optymalnie pracującego w ośrodku eksperckim.
4. Pacjenci muszą mieć dostęp refundacyjny do wszystkich skutecznych leków zarejestrowanych w Unii Europejskiej i zawartych w standardach PTND.
5. Należy zabezpieczyć ciągłość kompleksowej opieki w systemie ochrony zdrowia od pacjenta pediatrycznego do pacjenta dorosłego.
6. Rzadkie zespoły padaczkowe wywierają bardzo duży wpływ nie tylko na życie chorego, ale także na życie jego opiekunów i bliskich.
7. Rzadkie zespoły padaczkowe wymagają koordynacji pomiędzy systemem ochrony zdrowia, opieki społecznej, edukacji i pracy.

REKOMENDACJE

1. Rekomendowana jest poprawa dostępu refundacyjnego do nowoczesnej diagnostyki rzadkich zespołów padaczkowych, w tym diagnostyki genetycznej.
2. Rekomendowana jest refundacja publiczna wszystkich zarejestrowanych terapii rzadkich zespołów padaczkowych w Unii Europejskiej w aspekcie możliwości praktycznej realizacji wytycznych PTND. Aktualnie rekomendowana jest refundacja fenfluraminy w ramach programu lekowego B.154.FM „Leczenie pacjentów z Zespołem Lennox-Gastaut lub z Zespołem Dravet (ICD-10: G40.4)”.
3. Rekomendowane jest opracowywanie planu leczenia przez specjalistę neurologii dziecięcej, optymalnie pracującego w ośrodku eksperckim realizującego nadrzędny cel terapeutyczny w rzadkich zespołach padaczkowych, jakim jest uwolnienie pacjentów od napadów.
4. Rekomendowane jest właściwe finansowanie ośrodków klinicznych diagnozujących, leczących i opiekujących się pacjentami z rzadkimi zespołami padaczkowymi.
5. Rekomendowane jest opracowanie modelu kompleksowej opieki nad pacjentem z rzadkim zespołem padaczkowym i jego opiekunami, uwzględniającego wszystkie potrzeby zdrowotne, emocjonalne, psychiczne i społeczne.
6. Rekomendowane jest usprawnienie funkcjonowania orzecznictwa o niepełnosprawności.
7. Rekomendowana jest ustawiczna edukacja kadr medycznych i pacjentów w zakresie możliwości diagnostyki i terapii rzadkich zespołów padaczkowych.

BIBLIOGRAFIA

1. Raport z konferencji naukowej pt. Rzadkie zespoły padaczkowe – wyzwania w obszarze diagnostyki, leczenia i opieki nad pacjentami. Redakcja naukowa: Dr n. med. Jakub Gierczyński, MBA Instytut Rozwoju Spraw Społecznych. Warszawa. Marzec 2024
2. https://irss.org.pl/wp-content/uploads/2024/05/Raport_RZADKIE_ZESPOLY_PADACZKOWE.pdf
3. Stafstrom CE. Et al. Seizures and Epilepsy: An Overview for Neuroscientists. Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine. 2015;5(6):a022426-a022426
4. Anwar A, Saleem S, Patel UK, Arumaithurai K, Malik P. Dravet Syndrome: An Overview. Cureus. 2019 Jun 26;11(6):e5006. doi: 10.7759/cureus.5006. PMID: 31497436; PMCID: PMC6713249
5. Shmuelly S, Sisodiya SM, Gunning WB, Sander JW, Thijs RD. Mortality in Dravet syndrome: A review. Epilepsy Behav. 2016 Nov;64(Pt A):69-74. doi: 10.1016/j.yebeh.2016.09.007. Epub 2016 Oct 11. PMID: 27732919
6. Cooper et al. Mortality in Dravet syndrome. Epilepsy Research. 2016;128, 43-47
7. Stafstrom CE. et al. Seizures and Epilepsy: An Overview for Neuroscientists. Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine. 2015;5(6):a022426- a022426; Cross JH. et al. Expert opinion on the management of Lennox-Gastaut Syndrome: Treatment algorithms and practical considerations. Front Neurol. 2017;8:505
8. Sveinsson O. et al. Clinical risk factors in SUDEP. Neurology. 2020;94(4):e419-e429
9. Dravet C. Dev Med Child Neurol. 2011; 53(Suppl 2): 1-6. ; Skluzacek et al. Epilepsia. 2011; 52(Suppl 2): 95-101.; Shmuelly et al. Epilepsy Behav. 2016; 64(pt A): 69- 74.; Cooper MS et al. Epilepsy Res. 2016; 128: 43-7.
10. Paprocka J et al. 2021 i Kalume F. 2013:
11. Domaradzki et al., 2023
12. Na podstawie ankiety wśród opiekunów i członków rodzin zrzeszonych w Stowarzyszeniu na rzecz Osób z Ciężką Padaczką Lekooporną DRAVET.PL <https://www.mdpi.com/2227-9067/10/8/1410>
13. Mapa potrzeb na lata 2022-2026. Łóżka i obłożenie. MZ 2024 <https://basiw.mz.gov.pl/mapy-informacje/mapa-2022-2026/analizy/lozka-i-oblozenie/>
14. Mapa potrzeb na lata 2022-2026. AOS. MZ 2024 <https://basiw.mz.gov.pl/mapy-informacje/mapa-2022-2026/analizy/ambulatoryjna-opieka-specjalistyczna/>
15. Mapa potrzeb na lata 2022-2026. Lekarze. MZ 2024 <https://basiw.mz.gov.pl/mapy-informacje/mapa-2022-2026/analizy/kadry-medyczne/kadry-medyczne/>
16. Zestawienie liczbowe lekarzy i lekarzy dentystów wg dziedziny i stopnia specjalizacji. Naczelna Izba Lekarska w Warszawie 2024 https://nil.org.pl/uploaded_files/1705668465_z-grudzien-2023-zestawienie-nr-04.pdf
17. Uchwała w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025. <https://www.gov.pl/web/premier/uchwala-w-sprawie-przyjecia-dokumentu-plan-dla-chorob-rzadkich-na-lata-20242025>
18. Europejskie Sieci Referencyjne. MZ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/europejskie-sieci-referencyjne>
19. Rzadkie zespoły padaczkowe. Zespół Dravet i Zespół Lennox-Gastaut. Opieka nad chorymi – potrzeby i możliwości. Marcin Czech, Jan Domaradzki, Jakub Gierczyński, Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, Jolanta Kuryło, Maria Mazurkiewicz-Bęłdzińska, Konrad Rejdak, Iwona Sierant, Barbara Steinborn, Krzysztof Jakubiak (redaktor). Raport Modern Healthcare Institute. Warszawa 2024 <https://www.mzdrowie.pl/fakty/raport-rzadkie-zespoły-padaczkowe/>
20. Rekomendacja nr 76/2024 z dnia 22 lipca 2024 r. Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji w sprawie oceny leku Fintepla (fenfluramina) w ramach programu lekowego B.154.FM „Leczenie pacjentów z Zespołem Lennox-Gastaut lub z Zespołem Dravet (ICD-10: G40.4)”. https://bip.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2024/040/REK/2024%2007%2022%20BP%20Rekomendacja%20nr%2076%202024%20Fintepla%20BIP_REOPTR.pdf
21. <https://ezdrowie.gov.pl/portal/home/badania-i-dane/zdrowe-dane/raporty/nfz-o-zdrowiu-padaczka>

22. Raport pt. Ścieżka pacjenta z padaczką w Polsce – kierunki optymalizacji opieki opartej na wartości. Gałgżka-Sobotka M. Gierczyński J. et al. Instytut Zarządzania w Ochronie Zdrowia Uczelni Łazarskiego. Warszawa, Listopad 2022.
<https://izwoz.lazarski.pl/projekty-badawcze/sciezka-pacjenta-z-padaczka-w-polsce/>
23. Knowles JK et al. Precision medicine for genetic epilepsy on the horizon: Recent advances, present challenges, and suggestions for continued progress. *Epilepsia*. 2022 Oct;63(10):2461-2475. doi: 10.1111/epi.17332.
24. Elkommos S., Mula M.: Current and future pharmacotherapy options for drug-resistant epilepsy. *Expert Opin. Pharmacother*. 2022, 23(18): 2023–2034
25. Paprocka J. Kanałopatie potasowe, 2023. Ite
26. Symonds JD et al. Early childhood epilepsies: epidemiology, classification, aetiology, and socio-economic determinants. *Brain*. 2021 Oct 22;144(9):2879-2891. doi: 10.1093/brain/awab16
27. Guerrini R, Balestrini S, Wirrell EC, Walker MC. Monogenic Epilepsies: Disease Mechanisms, Clinical Phenotypes, and Targeted Therapies. *Neurology*. 2021 Oct 26;97(17):817-831. doi: 10.1212/WNL.0000000000012744.
28. Międzynarodowa Statystyczna Klasyfikacja Chorób i Problemów Zdrowotnych WHOI. X Rewizja, Tom I, Wydanie 2008. Centrum Systemów Informacyjnych Ochrony Zdrowia 2012
<https://stat.gov.pl/Klasyfikacje/doc/icd10/pdf/ICD10TomI.pdf>
29. ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics.
<https://icd.who.int/browse/2024-01/mms/en#1296093776>
30. Zhang L, Wang Y. Gene therapy in epilepsy. *Biomed Pharmacother*. 2021 Nov;143:112075. doi: 10.1016/j.biopha.2021.112075. Epub 2021 Sep 3. PMID: 34488082
31. Auvin S, Nortvedt C, Fuller DS, Sahebkar F. Seizure-free days as a novel outcome in patients with Lennox-Gastaut syndrome: Post hoc analysis of patients receiving cannabidiol in two randomized controlled trials. *Epilepsia*. 2023 Jul;64(7):1812-1820. doi: 10.1111/epi.17618. Epub 2023 Apr 28. PMID: 37052803.
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/37052803/>
32. Cardenal-Muñoz E, Auvin S, Villanueva V, Cross JH, Zuberi SM, Lagae L, Aibar JÁ. Guidance on Dravet syndrome from infant to adult care: Road map for treatment planning in Europe. *Epilepsia Open*. 2022 Mar;7(1):11-26. doi: 10.1002/epi4.12569. Epub 2021 Dec 19. PMID: 34882995; PMCID: PMC8886070
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34882995/>
33. Stan polskiej neurologii i kierunki jej rozwoju w perspektywie do 2030 r. IZWOZ UŁa. PTN. 2021
https://izwoz.lazarski.pl/fileadmin/user_upload/user_upload/Raport_neurologia_19.10.21.pdf
34. Zespoły padaczkowe zaburzają wiele aspektów funkcjonowania chorych.
Prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak. Puls Medycyny
<https://pulsmedycyny.pl/zespoły-padaczkowe-zaburzają-wiele-aspektów-funkcjonowania-chorych-1202537>
35. Stafstrom CE. Et l.. Seizures and Epilepsy: An Overview for Neuroscientists. *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*. 2015;5(6):a022426-a022426
36. Anwar A, Saleem S, Patel UK, Arumaithurai K, Malik P. Dravet Syndrome: An Overview. *Cureus*. 2019 Jun 26;11(6):e5006. doi: 10.7759/cureus.5006. PMID: 31497436; PMCID: PMC6713249
37. Skrócone opracowanie podwieszone na stronie Stowarzyszenia Dravet.pl:
<http://www.dravet.pl/wp-content/uploads/2023/11/Problemy-opiekunów-dzieci-z-zespołem-Dravet.pdf>
38. Domaradzki J, WalkowiakD. Caring for Children with Dravet Syndrome: Exploring the Daily Challenges of Family Caregivers.*Children*. 2023; 10(8):1410.
<https://doi.org/10.3390/children10081410>
39. Domaradzki Jan, WalkowiakDariusz. 2023. Emotional experiences of family caregivers of children with Dravet syndrome.*Epilepsy and Behavior*. 142: 109193.
<https://doi.org/10.1016/j.yebeh.2023.109193>
40. Dravet Syndrome European Federation.
<https://dravet.eu/>



Fundacja Instytut Rozwoju Spraw Społecznych
www.irss.org.pl