



Medexpress, 2020-12-28 09:05

Wdrożenie rozwiązań systemowych oraz standardów diagnostyki to największe wyzwania w zakresie chorób rzadkich



Fot. Getty Images/iStockphoto

Choroby rzadkie w ostatni czasie stały się ważkim tematem w domenie publicznej. Tej tematyce poświęconych zostało w 2020 r. wiele artykułów oraz paneli konferencyjnych.

Do rzadkich chorób zalicza się genetycznie uwarunkowane dystrofie siatkówki oka, które zostały omówione szerzej podczas konferencji „Polityka lekowa”, 25 listopada br. W ramach konferencji zorganizowano panel o tytule „Czy mamy do czynienia z „epidemią” chorób rzadkich?”. Mówiono o tym, w jaki sposób zapewnić pacjentom odpowiednią diagnostykę oraz leczenie, a także interdyscyplinarną opiekę i wsparcie państwa. Ważnym aspektem panelu były także odpowiedzi ekspertów właśnie w zakresie możliwości diagnostyki i leczenia pacjentów z dziedzicznymi dystrofiami siatkówki.

Podczas panelu Małgorzata Pacholec, prezes stowarzyszenia Retina AMD i dyrektor Instytutu Tyflogicznego PZN, mówiła o pierwszych symptomach choroby siatkówki oka na przykładzie wrodzonej ślepoty Lebera oraz zwyrodnienia barwnikowego siatkówki.

Zarówno Małgorzata Pacholec, jak i prof. Maciej Krawczyński, kierownik Pracowni Poradnictwa

Genetycznego w Chorobach Narządu Wzroku Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu mówili o przełomie, który nastąpił w leczeniu tych dwóch schorzeń: *Dwa lata temu kiedy dowiedzieliśmy się, że została opracowana pierwsza przyczynowa terapia zwyrodnienia siatkówki, to było dla nas jak objawienie. Dziesiątki lat czekaliśmy na taką informację, to był koniec 2018 roku to była rejestracja, dopuszczenie przez amerykańską FDA, a wkrótce, bo na początku roku 2019, EMA, Europejska Agencja Leków potwierdziła, że jest skuteczna pierwsza genoterapia.* Dodała także, co to oznacza dla pacjentów: *To jest szansa dla niewielkiej grupy pacjentów na to, żeby nie oślepli. Wiadome jest, że wrodzona ślepota Lebera prowadzi do ślepoty i to dość szybkiej, bo to jedna z takich szybszych postaci degeneracji siatkówki, więc ma sens, żeby ta terapia została zastosowana u jak najmłodszych dzieci po to, żeby uratować ten wzrok w największym stopniu, więc jest to gigantyczny krok do przodu, bo od tej teorii przechodzimy do praktyki (...).*

O przełomie tej terapii mówił także profesor Krawczyński: *„Dla mnie rok 2018 pozostanie w pamięci na całe życie, bo w tym momencie pojawiły się pierwsze możliwości, żebym swoim pacjentom mógł powiedzieć, że ich chorobę w pewnym stopniu można opanować. Tak że jest to bezwzględny przełom, przełom, za którym nastąpią kolejne etapy rozwoju terapii genowych innych genetycznie uwarunkowanych chorób oczu (...),”*

Przedmiotem dyskusji, oprócz dwóch konkretnych schorzeń i metody ich leczenia były także kwestie związane z ogólną diagnostyką chorób rzadkich, dostępem do leczenia oraz skutecznością pojawiających się, innowacyjnych terapii.

Profesor Olga Haus, kierownik Katedry Genetyki Klinicznej Wydziału Lekarskiego Collegium Medicum w Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika w Toruniu, przewodnicząca w Polskim Towarzystwie Genetyki Człowieka mówiła o tym, czym są choroby rzadkie oraz o częstotści ich występowania. Wspomniała także o problemach związanych z oczekiwaniem na wizytę w poradni diagnostycznej.

Profesor Maria Sąsiadek, kierownik Katedry Genetyki Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu poruszyła kwestię badań genetycznych oraz metod diagnostycznych, które są w stanie znacznie przyspieszyć diagnozę. Podkreśliła także ważność badań przesiewowych w Polsce i ich rozszerzenia na dodatkowe schorzenia. Poruszyła także kwestię rozwoju nowych, skutecznych terapii genowych w chorobach rzadkich.

Obie ekspertki, profesor Sąsiadek i Haus, mówiły także o rozwoju nowych, skutecznych terapii genowych w chorobach rzadkich w perspektywie przyszłości.

Profesor Sykut-Cegielska, kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, konsultant krajowy w dziedzinie pediatrii metabolicznej poruszyła kwestię nierównego dostępu do opieki nad pacjentem z rzadką chorobą oraz krajowego rejestru chorób rzadkich.

Doktor Sujkowska, zastępca dyrektora ds. ekonomiczno-finansowych Narodowego Instytutu Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji w Warszawie mówiła o lekach sierocych ich kosztowności oraz poruszyła kwestię skuteczności leków stosowanych w przypadku chorób rzadkich.

Stanisław Maćkowiak, prezes Federacji Pacjentów Polskich, mówił z kolei o tym, że kluczem do rozwiązania problemów w obszarze chorób rzadkich jest uchwalenie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich, na który wciąż czekamy. W jego kontekście dodał także, że celem samym w sobie powinna być poprawa jakości życia pacjentów.

Eksperci uznali m.in., że edukacja, wdrożenie rozwiązań systemowych oraz standardów diagnostyki klinicznej i laboratoryjnej to największe wyzwania, które powinny zostać podjęte w zakresie chorób rzadkich na najbliższe lata.

PL2012215890