

Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu - relacja

Do 20 marca br. rząd powinien przyjąć Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – zapowiedział wiceminister zdrowia Sławomir Gadomski podczas czwartego spotkania Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu.

Lekarze zajmujący się pacjentami cierpiącymi na choroby rzadkie i ultraradkie, rzecznicy ich praw, politycy i decydenci w ramach prac Medycznej Racji Stanu od kilku lat upominają się o szczególną uwagę dla tych, którzy doświadczając kryzysu zdrowia, odczuwają zagrożenie utraty życia, izolację i lęk o byt materialny. Na szczęście decyzje ministra zdrowia w ostatnich paru latach znacząco poprawiły dostęp chorych na choroby rzadkie do skutecznego leczenia. Chorzy na chorobę Fabry'ego, rdzeniowy zanik mięśni, nowotwory krwi, akromegalię, chorobę Gauchera, hemofilię A i B u dzieci, mukowiscydozę otrzymali refundację nowych leków. Dalej jednak wiele chorób rzadkich oczekuje na dostęp refundacyjny do zarejestrowanych terapii.

Zwieńczenie rocznych prac

Wiceminister Sławomir Gadomski przypomniał, że zespół pracujący nad powstaniem Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich został powołany przez ministra zdrowia 20 marca ub.r. – Zakończyliśmy pracę, mamy Plan zawierający 37 zadań, które chcemy zrealizować. Wkrótce trafi on do wykazu prac Rządu i jest szansa, że do 20 marca br. Rada Ministrów go przyjmie. Ten plan to nie tylko zadania, ale i środki na diagnostykę genetyczną. To plan operacyjny, z którego wynika kto, co i kiedy powinien zrobić oraz w którym są wskazane źródła finansowania – zapowiedział.

Prof. Krystyna Chrzanowska, przewodnicząca Zespołu ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia przypomniała, że Plan obejmuje sześć obszarów: ośrodki eksperckie, kierunki poprawy diagnostyki, dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego, polski rejestr chorób rzadkich, paszport pacjenta i platformę informacyjną. - Ośrodki eksperckie mają zapewnić wielodyscyplinarną, koordynowaną opiekę medyczną zgodną z aktualnym stanem wiedzy i możliwościami technologicznymi. Będą musiały spełnić określone kryteria: posiadać wielodyscyplinarny zespół kadry medycznej i około medycznej, doświadczenie w zakresie diagnostyki i opieki nad pacjentami z określoną chorobą lub zespołem chorób, odpowiednie zaplecze technologiczne oraz udokumentowaną współpracę międzynarodową - wyliczała. Ośrodki powstaną na bazie już istniejących zajmujących się chorobami rzadkimi. Część z nich jest obecna w europejskich sieciach referencyjnych, co oznacza, że przeszły poważną procedurę selekcyjną. Pozostałe będą mogły przystępować do konkursu. Zaplanowano też okresową ewaluację tych ośrodków.

Odyseja diagnostyczna

Prof. Krystyna Chrzanowska poinformowała, że w Planie ujęte zostały środki na diagnostykę. - W dokumencie zagwarantowano w przypadku chorób uwarunkowanych genetycznie dostęp do wielkoskalowych badań genomowych, jak sekwencjonowanie nowych generacji i mikromacierze oraz innych niegenetycznych wysokospecjalistycznych badań laboratoryjnych. Mikromacierze są w powszechnym użyciu w Europie i na świecie od 15 lat. My umiemy je wykonywać, ale nie było finansowania. Musimy przerwać tę odyseję diagnostyczną, czyli wieloletnie oczekiwania rodziców i pacjentów na informację o chorobie – podkreśliła. Prof. Anna Latos-Bieleńska, kierownik Katedry i

Zakładu Genetyki Medycznej, Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu podkreśliła, że 26 mln zł rocznie zaplanowane na efektywną diagnostykę pozwolą zaoszczędzić środki przeznaczane obecnie na niepotrzebne hospitalizacje diagnostyczne oraz mało wydajne metody diagnostyczne, które nie przybliżają rozpoznania.

Produkty Lecznicze Terapii Zaawansowanej

Dr Jakub Gierczyński, ekspert systemu ochrony zdrowia mówił o produktach leczniczych terapii zaawansowanych (ATMP). Są to leki oparte na genach, komórkach lub tkankach, najczęściej terapie sieroce. O ich wykorzystaniu w hematologii opowiadała prof. Ewa Lech-Marańda, konsultant krajowa w dziedzinie hematologii. - Terapia CART-T to absolutny przełom w medycynie. Do pobranych komórek pacjenta wprowadzany zostaje specjalnymi metodami inżynierii genetycznej gen, który koduje na limfocycie receptor będący w stanie rozpoznać i niszczyć komórki nowotworowe. Terapia jest ostatnią szansą dla chorych z opornością i nawrotem - wyjaśniła. W UE zarejestrowano dwa preparaty - pierwszy na ostrą białaczkę limfoblastyczną dla pacjentów pediatrycznych i młodych dorosłych do 25 roku życia, u chorych z chorobą oporną, nawrotową oraz na chłoniaka rozsianego z dużych komórek B po co najmniej dwóch wcześniejszych liniach terapii; drugi lek ma rejestrację na chłoniaka rozsianego z dużych komórek B i pierwotnego chłoniaka śródpiersia po co najmniej dwóch liniach leczenia. - Uzyskanie remisji występuje u około 70-80 %. W Polsce dotychczas z terapii skorzystało mniej niż 10 chorych, którzy otrzymali ją w ramach zbiórek społecznych albo od firm farmaceutycznych. Cena terapii przekracza milion zł na jednego pacjenta, ale jest to jednorazowe podanie. Proces refundacyjny jest w toku. Pewną nadzieją jest też Fundusz Medyczny i możliwość opracowania terapii w Polsce - powiedziała prof. Ewa Lech-Marańda.

Prof. Anna Kostera-Pruszczyk, kierownik Katedry i Kliniki Neurologii WUM mówiła o terapii genowej w SMA - rdzeniowym zaniku mięśni. Zaznaczyła, że dzięki przesiewowym badaniom noworodków w kierunku SMA, choroba ta będzie mogła stać się znaną jedynie z podręczników medycyny. - Terapia genowa podawana jest raz życiu drogą dożylną. Specjalnie przygotowany wektor wirusowy podobny do adenowirusa serotypu 9 wprowadza do komórki brakujący gen SMN 1, który podejmuje swoją funkcję zmieniając przebieg choroby. W Polsce terapię otrzymało kilkanaścioro dzieci dzięki zbiórkom społecznym - powiedziała.

Prof. Maciej Krawczyński, kierownik Pracowni Poradnictwa Genetycznego w Chorobach Narządu Wzroku Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu opowiadał o terapii genowej w ślepotcie Lebera. - Nie wyleczy ona pacjenta, który stracił wzrok, pozwala jednak zachować stan siatkówki w momencie jej zastosowania. Dlatego coraz częściej dyskutuje się o wcześniejszym jej podawaniu. Terapia jest zarejestrowana dla pacjentów powyżej 4 roku życia. Jednak pierwsze objawy wrodzonej ślepoty Lebera pojawiają się w drugim miesiącu życia i sygnalizują zmiany siatkówki. Gdyby zacząć leczenie wcześniej, moglibyśmy zachować prawie prawidłowe widzenie - powiedział. Koszt terapii to 3 mln zł. - Podana wcześniej pozwala zachować widzenie, a u pacjentów starszych to obrona przed ślepotą. A koszty społeczne i medyczne ślepoty są w naszym kraju niedoceniane - zaznaczył. W Polsce takiej terapii potrzebowałoby 20 pacjentów. - To koszt jednorocznego kontraktu Orleniu dla Roberta Kubicy. Myślę, że Polskę stać na leczenie tych pacjentów - zauważył prof. Krawczyński.

Wyzwania diagnostyczne, terapeutyczne i systemowe

Dr Aleksandra Kucharczyk z Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej Wojskowego Instytutu Medycznego zwróciła uwagę, że w Polsce cierpiący na obrzęk naczyń ruchomych pacjenci mają dostęp tylko do leków doraźnych, podawanych, gdy obrzęk wystąpi i to tylko ciężki dotyczący jamy brzusznej, krtani i skóry przy krtani. - Życie od obrzęku do obrzęku powoduje szereg wykluczeń społecznych i uniemożliwia normalne życie. Dlatego na świecie leczy się każdy obrzęk oraz stosuje profilaktykę długoterminową. Obrzęki nie tylko są bolesne, ale stanowią też bezpośrednie zagrożenie życia - podkreśliła. Pacjenci czekają na refundację przeciwciała

monoklonalnego lanadelumabu, dzięki któremu możliwe jest leczenie zapobiegawcze.

Dr Justyna Milczewska z Zakładu Mukowiscydozy Instytutu Matki i Dziecka i Centrum Leczenia Mukowiscydozy SZPZOZ im. Dzieci Warszawy w Dziekanowie Leśnym przypomniała, że chorzy na mukowiscydozę zyskali dostęp do leczenia przyczynowego. Lek iwakافتor znalazł się na liście refundacyjnej. Jest przeznaczony dla wąskiej grupy pacjentów. Obecnie na refundację w Polsce oczekują kolejne modulatory CFTR dla znacznie większej liczby chorych na mukowiscydozę. - Na podstawie badań i pojedynczych przypadków pacjentów, którzy mogą sobie pozwolić na tę terapię obserwujemy efekty spektakularne - powiedziała.

Prof. Zbigniew Żuber - przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich MRS przypomniał o rzadziej omawianej, a mającej dramatyczny przebieg - chorobie Wilsona. Wywołuje ją mutacja genu odpowiedzialnego za metabolizm miedzi w organizmie pacjenta czego następstwem jest upośledzenie wydalania jej z żółcią, skutkujące gromadzeniem się pierwiastka w wątrobie, mózgu, nerkach, a nawet rogówce i wielu innych narządach. Prowadzi to do ich trwałego uszkodzenia i śmierci pacjenta już w kilka lat od wystąpienia pierwszych objawów, jeśli nie zastosuje się skutecznej terapii. Leczenie polega na podawaniu substancji obniżających poziom miedzi w organizmie. Mowa o środkach chelatujących i ograniczających jej wchłanianie. W pierwszej linii zwyczajowo podaje się D-penicylaminę. Problem polega jednak na tym, że 30% chorych rozwija nietolerancję wymuszającą przerwanie terapii. W takich przypadkach zalecane jest włączenie lepiej tolerowanej trientyny, na której refundację czekają polscy pacjenci.

Potrzeby chorych z autosomalną dominującą wielotorbielowatością nerek przedstawił prof. Tomasz Stompór, kierownik Katedry Nefrologii, Hipertensjologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego w Olsztynie. Wraz z rozwojem tej choroby pojawia się i postępuje przewlekła niewydolność nerek prowadząca zwykle do ich skrajnej niewydolności i konieczności leczenia nerkozastępczego. W zależności od typu mutacji przewlekła niewydolność nerek zaczyna się zwykle między 40 a 60 rokiem życia i w ciągu około 10 lat prowadzi do konieczności rozpoczęcia dializoterapii. Aktualnie zalecaną metodą leczenia jest przewlekłe stosowanie receptora wazopresynowego V₂- tolwaptanu, który spowolnia tempo rozwoju choroby. Biorąc pod uwagę, że terapia ta w Polsce nie jest refundowana, kluczowe jest skuteczne leczenie pojawiających się objawów choroby, a w ostateczności leczenie nerkozastępcze.

O dzieciach z rozszczepem kręgosłupa czekających na refundację bezpiecznych, dyskretnych i łatwych w użyciu cewników hydrofilowych, których muszą używać co trzy godzinny mówił prof. Piotr Gastoł, konsultant krajowy w dziedzinie urologii dziecięcej. W Polsce refundowane są tylko cewniki sztywne, suche, które zwiększają ryzyko zakażeń i mogą uszkadzać cewkę moczową powodując różne powikłania, np. zwężenia cewki wymagające niekiedy operacyjnego powiększenia. Dzięki nowoczesnym hydrofilowym cewnikom można ograniczyć liczbę hospitalizacji i wizyt w poradniach urologicznych lub pediatrycznych, co w kontekście pandemii nabiera dodatkowego znaczenia. W ocenie RPO pacjenci z rozszczepem kręgosłupa powinni mieć dostęp do takiego rodzaju cewników, które zapewnią im komfort w codziennym życiu - wskazał mec. Piotr Mierzejewski, dyrektor Zespołu Prawa Administracyjnego i Gospodarczego oraz współprzewodniczący Komisji Ekspertów ds. Zdrowia w Biurze Rzecznika Praw Obywatelskich. Poza tym skazywanie chorych dzieci na katusze związane z używaniem sztywnych cewników jest nieetyczne - podkreślali uczestnicy debaty.

Prof. Ewa Lech-Marańda przypomniała, że w zakresie hematologii - mimo pandemii - wydarzyło się wiele korzystnych zmian; w Polsce w 2 linii leczenia przewlekłej białaczki limfocytowej podążamy za europejskimi standardami. Pacjenci z PBL czekają teraz na bardzo ważną, bowiem określoną w czasie - terapię lekiem wenetoklaks w skojarzeniu z obinutuzumabem w pierwszej linii, a chorzy na chłoniaka z komórek płaszczą na ibrutynib w nawrocie. Jest to terapia w postaci tabletek ograniczająca konieczność hospitalizacji, co jest istotne zwłaszcza w dobie pandemii.

Prof. Krzysztof Giannopoulos, prezes Stowarzyszenia Hematologia Nowej Generacji, kierownik Zakładu Hematoonkologii Doświadczalnej UM w Lublinie, kierownik Oddziału Hematologicznego Centrum Onkologii Ziemi Lubelskiej zwrócił uwagę na potrzeby pacjentów ze szpiczakiem plazmocytowym. Podkreślił, że schemat trójlekowy doustny icksazomib, lenalidomid, deksametazon jest schematem unikalnym, bo niweluje negatywny rokowanie związane z wysokim ryzykiem cytogenetycznym.

Nadzieje związane z Funduszem Medycznym

Chorzy na choroby rzadkie wielkie nadzieje wiążą z Funduszem Medycznym. W skład Rady Funduszu zostali powołani obok klinicystów i urzędników przedstawiciele dwóch organizacji pacjentów chorujących na choroby rzadkie. Chorzy na rdzeniowy zanik mięśni oczekują dostępu refundacyjnego do terapii genowej, chorzy na mukowiscydozę do nowego leku oraz chorzy na choroby rzadkie - w tym nowotwory krwi - do kilkunastu nowych leków.

Joanna Parkitna, dyrektor Departamentu Oceny Technologii Medycznych AOTMiT, przypomniała, że uproszczono procedury RDTL (Ratunkowego Dostępu do Technologii Lekowych) i przeznaczono na to ponad 150 mln zł budżetu z NFZ na 2021 r. Istotny wpływ na funkcjonowanie chorych na choroby rzadkie oraz ośrodki kliniczne ich leczące mają granty ABM na terapię CAR-T (100 mln zł) oraz dziesięć projektów z dziedziny chorób rzadkich (130 mln zł).

Posłowie Tomasz Latos oraz Paweł Kowal zapowiedzieli zorganizowanie specjalnego posiedzenia Sejmowej Komisji Zdrowia poświęconego chorobom rzadkim, które ma się odbyć w marcu lub kwietniu br.

Dr Janusz Meder, współtwórca Medycznej Racji Stanu wyraził nadzieję, że dalszy rozwój pandemii nie zaważy na realizacji celów związanych z leczeniem chorób rzadkich.

