



Medexpress, 2021-05-28 13:38

## Dystrofia mięśniowa Duchenne'a: Wózek inwalidzki i respirator



Fot. Thinkstock/Getty Images

Kilkudziesięciu chłopców z dystrofią mięśniową Duchenne'a tracących z każdym dniem zdolność samodzielnego poruszania się czeka na refundację leku, który zatrzymuje postęp choroby. - Im wcześniej zaczniemy leczenie tym lekiem, tym konsekwencje tego schorzenia będą dla chorych zdecydowanie mniejsze - mówi dr hab. med. Anna Potulska - Chromik z Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a jest jedną z najcięższych uwarunkowanych genetycznie chorób pierwotnie mięśniowych - Dotyka w przeważającej części chłopców, dlatego że gen dystrofiny znajduje się na chromosomie X, to tzw. dziedziczenie autosomalnie recesywne związane z płcią - wyjaśnia dr Anna Potulska -Chromik.

### **Wózek inwalidzki i respirator**

Objawy dystrofii mięśniowej Duchenne'a pojawiają się we wczesnym dzieciństwie. Chłopcy nie biegają i nie skaczą jak rówieśnicy, przy wstawaniu pomagają sobie rękoma. Charakterystycznym objawem jest kaczkowaty chód z kotłowaniem bioder, chodzenie na palcach, co wiąże się z „wysuwaniem” brzucha do przodu i wygięciem kręgosłupa tzw. hiperlordozą. Około 12 roku życia dzieci najczęściej tracą możliwość samodzielnego chodu i muszą zacząć korzystać z wózka inwalidzkiego. Potem pojawiają się problemy oddechowe i konieczność korzystania z wentylacji nieinwazyjnej. Około 20 roku życia w wyniku postępującej niepełnosprawności i zaburzeń oddychania młody człowiek zostaje „uwięziony” w całkowicie niesprawnym ciele, a narastające zaburzenia oddechowe i kardiomiopatia

prowadzą do przedwczesnej śmierci.

### **Nowy lek dla kilkudziesięciu chorych**

Choroba wymaga leczenia objawowego, a także systematycznej rehabilitacji ruchowej, aby jak najdłużej utrzymać sprawność. Standardem leczenia są glikokortykosteroidy, które łagodzą przebieg choroby. Zarówno pacjenci, jak i ich rodziny pokładają ogromne nadzieje w trwającym procesie refundacyjnym leku ataluren, który omija błąd w kodzie genetycznym odpowiedzialnym za powstanie choroby u około 13% pacjentów i pozwala wyprodukować dystrofinę, czyli białko uszkodzone w wyniku mutacji genu DMD. Europejska Agencja Leków zarejestrowała go w 2014 r. w trybie przyspieszonym, uznając, że korzyści z terapii znacznie przewyższają ryzyko. Dane z rejestru Stride potwierdzają skuteczność kliniczną atalurenu. Jest on refundowany w całej Europie Środkowo-Wschodniej. - To jest lek, z którego mogliby korzystać pacjenci z mutacją nonsensowną. W Polsce jest to kilkudziesięciu chłopców - pomiędzy 40 a 50. Im wcześniej rozpoczniemy leczenie takim lekiem, tym większe szanse, że zdecydowanie poprawimy rokowanie naszych pacjentów. Leczenie rozpoczęte późno, kiedy objawy choroby są już zaawansowane i doszło do dużego uszkodzenia mięśni może co najwyżej spowalniać przebieg choroby - tłumaczy dr hab. med. Potulska - Chromik.

### **Leki na choroby rzadkie trzeba oceniać inaczej**

Niestety, AOTMiT wydała negatywną opinię w kwestii refundacji atalurenu. Michał Jachimowicz, ekspert w ochronie zdrowia z firmy MAHTA przygotowującej oceny technologii medycznych - Health Technology Assessment (HTA) podkreśla, że Agencja podchodzi do oceny wyników w chorobach rzadkich tak, jakby to były wyniki zbierane dla choroby powszechnej. - Tymczasem nie da się zrobić takich badań klinicznych w chorobach rzadkich, jakie są możliwe w chorobach powszechnych i w związku z tym wyniki kliniczne zawsze będą obarczone większą niepewnością ze względu na małą liczbę pacjentów z chorobami rzadkimi - wyjaśnia. Dodaje, że dla leku ataluren prowadzone są rejestry medyczne chorych. - Dane z rejestrów pokazują, że leczeni chorzy w wieku kilkunastu lat wciąż zachowują możliwość samodzielnego chodzenia, co w dystrofii mięśniowo-nerwowej Duchenne'a jest rzadkością - podkreśla. Zaznacza, że dobrze prowadzony rejestr jest też swego rodzaju badaniem klinicznym, więc dane tego rodzaju powinny być przez AOTMiT brane pod uwagę.

W przypadku chorób rzadkich formalny próg opłacalności nie jest właściwym miernikiem wspomagającym proces podejmowania decyzji refundacyjnej. Efektywność kosztowa tego leku przekracza granice przyjęte w Polsce, ale są to granice dla chorób powszechnych.

- W takiej chorobie rzadkiej trzeba uwzględnić dodatkowe czynniki, czyli możliwość samodzielnego funkcjonowania konkretnego pacjenta, wydłużenie czasu jego sprawności, a tym samym zmniejszenie zaangażowania jego rodziców i opiekunów wpływające na ich produktywność zawodową - wymienia. Michał Jachimowicz przypomina, że przyjęta przez rząd „Polityka lekowa Państwa na lata 2018 -2022” proponowała przyjęcie do oceny leków sierocych metodę tzw. wielokryterialnej analizy decyzyjnej.