

## Chłoniak Hodgkina

SZANSE I WYZWANIA  
W LECZENIU

## Stwardnienie Guzowate

CHOROBA O WIELU TWARZACH

## Choroby rzadkie

WALKA O EGALITARYZM

Fot. Marek Zawadka

# RZADKIE CHOROBY

*Podjmiemy wyzwanie*

# CHOROBY RZADKIE SĄ CZĘSTE

PACJENCI DOTKNIĘCI RZADKIMI CHOROBIAMI NIE POTRZEBUJĄ LEPSZEGO TRAKTOWANIA, POTRZEBUJĄ WYRÓWNIANIA SZANS W DOSTĘPIE DO LECZENIA. BEZ TEGO ZAWSZE POZOSTANĄ POSZKODOWANI. KTO TWIERDZI INACZEJ JEST W BŁĘDZIE. JEŻELI TAK MYŚLI DECYDENT, TO MAMY POWAŻNY PROBLEM.



Mirosław Zieliński, Prezes Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – Orphan, [www.rzadkiechoroby.pl](http://www.rzadkiechoroby.pl)

Poszczególne występują rzadko. Są poważne, przewlekłe, bolesne – w większości śmiertelne. Przeważnie dotyczą dzieci. Szacuje się, że istnieje około ośmiu tysięcy takich schorzeń. W Unii Europejskiej łącznie cierpi na nie 6-8 procent społeczeństwa, co w Polsce przekłada się na zawrotną liczbę około 2 milionów pacjentów. Choroby rzadkie, jako specyficzny, zaniedbany obszar, dostrzeżono stosunkowo niedawno. W Europie działania zmierzające do poprawy wiedzy i standardów leczenia rozpoczęły się w ostatniej dekadzie ubiegłego wieku.

## NOBLESSE OBLIGE, WSPÓLNIE DZIEŃ PO DNIU

Członkostwo w Unii Europejskiej zobowiązuje, a ona w zakresie chorób rzadkich przez ostatnie 20 lat nie próżnowała. Najistotniejsze wydarzenia wskazujące na kierunek i charakter traktowania chorób rzadkich to:

- Dyrektywa 141/2000 tworząca Komitet ds. Leków Sierocych COMP i ustanawiająca status leku sierociego. Towarzystwo jej powołanie zespołu doradców przekształconego potem w Komitet Ekspertów UE ds. Chorób Rzadkich – EUCERD
- Ostatnie dwie strategie zdrowotne UE wskazują rzadkie choroby jako priorytet
- Dokument Rady UE z czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób, zalecał państwom członkowskim wdrożenie Narodowych Planów dla Chorób Rzadkich, najpóźniej przed końcem 2013 r.

Działania te jednoznacznie wskazują którą drogą do celu. Wskazują na filozofię traktowania chorób rzadkich. Nie można być wodoodpornym na emanujący z nich egalitarny charakter. Obecna doktryna chorób rzadkich

rozumie egalitaryzm jako równość szans, dla diagnostyki, terapii, leków a przede wszystkim dla chorych i ich rodzin, żyjących na co dzień z chorobą rzadką, wśród nas.

## JAK NIE PLAN, TO CO? DORAŻNIE

Zarządzanie tak pojemnym obszarem zdrowotnym jakim są choroby rzadkie nie jest łatwe. W Polsce przystępując do prac nad Narodowym Planem wszyscy byli tego świadomi. Jesteśmy również świadomi tego, że pomimo prawie dwuletniego opóźnienia i tak planu nie da się uniknąć. I całe szczęście. Teraz jednak trzeba zdecydować czy polski plan będzie mierny i prawie nic nie zmieni, czy też faktycznie, jak tego oczekują Pacjenci i lekarze, a także społeczeństwo, będzie rzetelny i stworzy efektywny system leczenia oraz opieki dla chorych i ich rodzin. Szkoda tylko i wstyd, że robimy to jako ostatni w Europie.

Pomimo znacznego i niczym nie usprawiedliwionego opóźnienia w przyjęciu polskiego planu dla chorób rzadkich, rok temu środowiska pacjentów uzgodniły z Ministrem Zdrowia wdrażanie tych jego obszarów, które nie wymagają formalnego uchwalenia przez rząd. Uzgodniono rozpoczęcie prac nad rejestrem chorób rzadkich, ustanowienie kryteriów i sieci ośrodków referencyjnych oraz zwiększenie refundacji leków sierocych. *Nihil novi*, te obszary były od dawna jasno zdefiniowane w dokumentach opracowanych przez ministerialny Zespół ds. Chorób Rzadkich, już w 2012 roku. Podkreślić trzeba, że są stale wspierane przez parlamentarzystów.

W przypadku rejestru zapowiedziano rozbudowę istniejącego rejestru wad wrodzonych o bazę rzadkich chorób Orphanet. Niestety, to jest jednak za mało. O czymś znacznie większym mówią zalecenia EUCERD oraz projekt Planu Narodowego, opracowany przez wspomniany wyżej Zespół.

Sieć ośrodków referencyjnych dla chorób rzadkich to filar całego przyszłego systemu. Sieć bez ośrodków nie powstanie, taka już natura każdej sieci. Problematyka ich wyłonienia i kryteria były w tym tygodniu dyskutowane podczas pierwszego, od dwóch lat, spotkania Zespołu w pełnym jego składzie. Faktycznie powiało trochę optymizmem, oby. Były ciekawe pomysły i zalecenia. Jednakże budując ją, jakże istotną dla systemu i realizacji Planu Narodowego, referencyjność trzeba pamiętać o odpowiednim finansowaniu, poprzez właściwą, tj. prawidłowo zinwentaryzowaną i wyceńioną ścieżkę terapeutycznego postępowania z chorobą. Docelowo, dla każdej z 8000 tysięcy chorób. Referencja zawsze kosztuje, niezależnie jakiego obszaru życia dotyczy. Pominąć tego się nie da. Inaczej to będą tylko ładne certyfikaty na ścianach w klinikach.

W przypadku uzgodnionego zwiększenia refundacji leków sierocych, pacjentów i lekarzy

## STANOWISKO

Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich i Parlamentarnego Zespołu ds. Onkologii w sprawie kryterium wysokości progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość (cost per QALY) i odnoszenia wyników klasycznej analizy ekonomicznej do progu opłacalności

Parlamentarny Zespół ds. Chorób Rzadkich oraz Parlamentarny Zespół ds. Onkologii, mając na uwadze, zarówno aspekty merytoryczne, jak również istotne potrzeby społeczne i zdrowotne polskich Pacjentów, w rezultacie posiedzenia w dniu 9 września 2014 roku, po zapoznaniu się ze stanowiskami ekspertów oraz przedstawicieli środowisk pacjentów z zagadnieniem zastosowania w/w kryterium, jako czynnika ograniczającego dostęp pacjentów do innowacyjnych terapii sierocych, zdecydowały się zająć stanowisko w sprawie.

## Zważywszy, że:

1. Brak ustawowych regulacji w zakresie chorób rzadkich (w tym rzadkich schorzeń onkologicznych), dotychczasowe doświadczenia oraz wyraźne potrzeby społeczne idące w ślad za doktryną europejską, promującą egalitarne podejście wobec chorób rzadkich, wyrażaną w konsultacjach, zaleceniach Rady i przedmiotowych rozporządzeniach UE (2009/C 151/02); Rozp. [WE] 141/2000, wskazują na potrzebę nowelizacji tzw. ustawy refundacyjnej;
2. Choroby rzadkie zostały wskazane jako obszar priorytetowy działań Unii Europejskiej w zakresie zdrowia publicznego;
3. Zarówno zalecenia EUCERD, EUROPLAN, jak i przyjęta przez Ministra Zdrowia struktura Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich zakładają potrzebę zwiększenia dostępu do innowacyjnych leków oraz technologii medycznych;
4. Stanowiska eksperckie oraz zalecenia z debaty EUROPLAN II oraz Petycja Kongresu Chorób Rzadkich i Leków Sierocych, a także wnioski krajowych organizacji Pacjentów, wskazują na społecznie uzasadnioną potrzebę egalitarnego traktowania chorób rzadkich i niezbędne, zgoła odmienne finansowe podejście do zagadnień efektywności kosztowej w ramach oceny sierocych technologii medycznych (OMP – orphan medicinal product), prowadzonej w ramach postępowań administracyjnych o objęcie leków i technologii sierocych refundacją;
5. Pomimo korzystnych wyników ekonomicznego rozwoju kraju i średniego w skali UE wskaźnika PKB per capita, w Polsce od lat notowany jest najniższy poziom refundacji leków sierocych

(OMP) w UE, co opóźnia i ogranicza wyrównanie dostępu pacjentów cierpiących na rzadkie choroby do leków sierocych. Spośród 94 zarejestrowanych przez COMP sierocych produktów medycznych, w Polsce refundowane jest tylko 14.

6. Ustawowa dyspozycja zaleca alokację oszczędności występujących po stronie Narodowego Funduszu Zdrowia na leczenie Pacjentów z wykorzystaniem nowoczesnych technologii medycznych. Do takich zaliczają się OMP.
7. Dotychczasowe stanowiska Zespołu ds. Chorób Rzadkich dotyczące rekomendowania refundacji nie znalazły odzwierciedlenia w kolejnych obwieszczeniach Ministra Zdrowia w sprawie wykazu refundowanych leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych.

Zespół Parlamentarny ds. Chorób Rzadkich wraz Parlamentarnym Zespołem ds. Onkologii, z zaangażowaniem i w trosce o dobro oraz prawa polskich Pacjentów, wykonując swoje parlamentarne regulaminowe zadania, rekomendują Ministrowi Zdrowia RP oraz podległym mu organom i zespołom doradczym (AOTM i Komisja Ekonomiczna), aby do czasu nowelizacji ustawy refundacyjnej, we wszystkich przypadkach tocących się i przyszłych procesów administracyjnych o objęcie leków refundacją, wydając decyzję administracyjną o objęciu refundacją i ustaleniu urzędowej ceny zbytu leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych, które na podstawie odrębnych przepisów oznaczone zostały jako sierocy produkt leczniczy dla konkretnego wskazania medycznego (rejestracja OMP przez COMP/EMA) lub przeznaczone są do terapii konkretnych wskazań onkologicznych w schyłkowej fazie życia, nie uwzględniały kryterium, o którym mowa w art. 12 pkt. 13, przy czym rekomendowane odstąpienie od stosowania w/w kryterium dotyczy dotychczas nie refundowanej w Polsce technologii medycznej, w sprawie której złożony został pierwszy wniosek o objęcie refundacją, w danym wskazaniu medycznym, którego zachorowalność nie przekracza więcej niż 1 przypadek na 50 tysięcy mieszkańców lub którym dotknięte jest nie więcej niż 700 osób w kraju.

Podpisali:

**Posel Barbara Czaplicka**  
Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich

**Posel Alicja Dąbrowska**  
Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Onkologii

spotkało duże rozczarowanie. Pomimo ewidentnych korzyści klinicznych leczenia i co za tym idzie rekomendacji różnych instytucji oraz ekspertów wydano szereg negatywnych decyzji dla leków, w tym na chorobę Fabryego, Niemann-Picka i późną postać choroby Parkinsona – APD. Powód jedyny, kryterium kosztowe przekroczone. Tu wskazać należy na publikowane obok, bardzo istotne doktrynalne zalecenie Zespołów Parlamentarnych. Zabrakło woli, Ministra. Szkoda, bo Polska pod względem poziomu refundacji leków sierocych zajmuje ostatnie miejsce w EU. O tym, że ten stan trzeba zmienić rozwdzi się nie będą. To oczywiste.

## KU POTOMNYM ...

Skoro jako obywatele pragnęliśmy członkostwa w UE, to cieszymy się nim, ale z całym

„dobrodziejstwem inwentarza”, z problemem zdrowotnym rzadkich chorób również. Potrzebę egalitaryzmu wobec terapii chorób rzadkich trzeba stale przypominać. Temu też służą coroczne obchody Światowego Dnia Chorób Rzadkich. Zapraszamy.

**! Wszystkie pragnących wspierać obchody Światowego Dnia Chorób Rzadkich oraz pozostałe inicjatywy i działalność Stowarzyszenia prosimy o dokonywanie darowizn na rachunek bankowy Krajowego Forum Orphan w Banku PEKAO SA: 95 1240 2887 1111 0010 4061 0271. Bardzo dziękujemy. Zarząd KFO**



# LECZENIE CHORÓB RZADKICH

## – SZANSE I WYZWANIA

CHOROBY RZADKIE TO UPOŚLEDZAJĄCE, ZAGRAŻAJĄCE ŻYCIU SCHORZENIA, KTÓRE WYSTĘPUJĄ U MNIEJ NIŻ 1 NA 2000 OSÓB. DOTYCHCZAS ZIDENTYFIKOWANO OK. 7000 TAKICH CHORÓB. PACJENCI Z RZADKO WYSTĘPUJĄCĄ CHOROBA STANOWIĄ 6-8 % POPULACJI ZJEDNOCZONEJ EUROPY.



**Prof. nadzw. dr hab. n med. Bożenna Dembowska-Bagińska**, Kierownik Kliniki Onkologii, Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka, Delegat Polski w Komitecie UE ds. Sierocych Produktów Leczniczych

Dla większości z tych schorzeń nie opracowano skutecznego leczenia, a większość leków stosowana jest poza wskazaniami. Trudności w opracowaniu i wprowadzeniu optymalnego sposobu leczenia schorzeń rzadko występujących wynikają z faktu, że w tak nielicznej grupie pacjentów bardzo trudno jest przeprowadzić kontrolowane, randomizowane badania kliniczne. Ponadto przemysł farmaceutyczny może nie być zainteresowany rozwojem produktów leczniczych stosowanych w chorobach rzadkich, dla małej liczby grupy cho-

rych, ze względu na niski poziom ekonomicznych efektów skali.

### W TROSCE O RÓWNY DOSTĘP DO TERAPII

Zauważono, że pacjenci z chorobami rzadkimi nie mają równego dostępu do odpowiednich terapii, często nie są oni objęci kompleksową opieką tak, jak ma to miejsce w przypadku chorych ze schorzeniami występującymi często.

Aby wyjść im naprzeciw powołano przy Europejskiej Agencji Leków w 2000 roku Komitet ds. Sierocych Produktów Leczniczych. U podstaw tej inicjatywy leżą pozaekonomiczne, społeczne wartości wynikające z potrzeb pacjentów. W skład Komitetu wchodzi przedstawiciele państw członkowskich Unii Europejskiej oraz przedstawiciele pozarządowych organizacji społecznych zrzeszających rodziny pacjentów. Głównym celem Komitetu jest merytoryczna ocena produktów leczniczych rozwijanych w chorobach rzadkich. Zachętą dla producentów są zwolnienia z opłat za porady naukowe, a przede wszystkim czasowa (dziesięcioletnia) ochrona rynkowa produktu, który uzyska rejestrację dla schorzenia rzadko występującego. Podczas ponad 15-letniego okresu działalności Komitetu 100 leków uzyskało rejestrację ze statusem leku sierocego w Europie dla konkretnego wskazania. Ponadto zarządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 21 lipca 2008 roku został powołany w Polsce

Zespół do spraw Chorób Rzadkich. Prace Zespołu służą poprawie dostępu do informacji, diagnostyki, terapii i opieki dla chorych na choroby rzadkie.

### ONKOLOGIA A CHOROBY RZADKIE

W onkologii dziecięcej, dziedzinie, którą reprezentują, wszystkie nowotwory (białaczki, nowotwory ośrodkowego układu nerwowego, chłoniaki, nowotwory układu współczulnego, tkanek miękkich, nerek, wątroby) należą do tzw. chorób rzadkich. Leczenie nowotworów u dzieci w Polsce jest bardzo dobrze zorganizowane, a wprowadzenie ujednoliconych programów diagnostyczno-terapeutycznych, zaakceptowanych przez Polskie Towarzystwo Onkologii i Hematologii Dziecięcej, spowodowało, że wyniki leczenia dzieci w Polsce nie odbiegają od światowych. Postęp w leczeniu chorób nowotworowych wieku dziecięcego dokonał się przede wszystkim dzięki międzynarodowym, wielośrodkowym, niekomercyjnym badaniom klinicznym. Wpłynęło to nie tylko na poprawę wyleczalności, ale pozwoliło również na zgromadzenie i usystematyzowanie wiedzy o danej jednostce chorobowej. Istnieje jednak wiele rzadkich chorób o nieznannej częstości występowania, stąd tak ważną rolę odgrywają rejestry chorób rzadkich.

### WYZWANIA I PROBLEMY

Mimo tych wszystkich osiągnięć napotyka się w onkologii dziecięcej, jak i w lecze-

niu innych rzadkich chorób, szereg problemów. W ostatnim okresie, ze względu m.in. na uwarunkowania prawne nie uwzględniające szczególnego rodzaju badań klinicznych, jakimi są badania niekomercyjne, (nie sponsorowane przez firmy farmaceutyczne) obserwuje się zmniejszenie liczby zarejestrowanych badań klinicznych u dzieci w Polsce. W ciągu ostatnich 20 lat nie obserwuje się również, aby dokonywał się postęp w zakresie rozwoju nowych leków u dzieci, tak, jak dzieje się to u pacjentów dorosłych. Wobec powyższego w dalszym ciągu w przypadku braku skutecznych terapii stosuje się u dzieci z chorobą nowotworową lub pacjentów z inną chorobą rzadką leki niezarejestrowane dla danego wskazania („off label”) lub leki zarejestrowane tylko u dorosłych.

Parlament Europejski i Rada wydały rozporządzenie wprowadzające procedury przedkładania do oceny badań klinicznych z udziałem dzieci, a także procedury odpowiedniej aktualizacji charakterystyk produktów leczniczych oraz zmian w pozwoleniach na dopuszczenie produktów leczniczych do obrotu. Wszelkie powyższe działania – rejestracja leków do konkretnych wskazań, poszerzanie wskazań w przypadku leków o ustalonej skuteczności, ale nie zarejestrowanych do danego wskazania lub w danej grupie wiekowej, mają na celu zapewnienie bezpieczeństwa produktów leczniczych w populacji dziecięcej i poprawienie ich dostępności. Jest to szczególnie ważne w aspekcie leczenia chorób rzadkich.

# STWARDNIENIE GUZOWATE

## CHOROBA O WIELU TWARZACH

STWARDNIENIE GUZOWATE TO CHOROBA, KTÓRA DOTYKA WIELU NARZĄDÓW. W SKUTEK MUTACJI W GENACH GUZKI ORAZ GUZY MOGĄ POWSTAĆ NA SKÓRZE ORAZ W WIELU NARZĄDACH: W MÓZGU, SERCU, NERKACH, WĄTROBIE, SIATKÓWCE ORAZ PŁUCACH.

**Prof. dr hab. n. med. Danuta Perek** Przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Onkologii i Hematologii Dziecięcej, Przewodnicząca Polskiej Grupy Neuroonkologii Dziecięcej, Wieloletni Kierownik Kliniki Onkologii w IPCZD

**1. W związku z wieloma różnorodnymi objawami stwardnienie guzowate nosi miano schorzenia o wielu twarzach. Na czym polega złożoność tej choroby?**

**Prof. dr hab. n. med. Danuta Perek:** Określenie to odnosi się do różnorodnych, wielonarządowych objawów, pojawiających się w różnym okresie życia i o różnym nasileniu. SG spowodowane jest mutacją dwóch genów kodujących białka w tak zwanym szlaku m-TOR, odpowiedzialne za prawidłowe różnicowanie i dojrzewanie komórek tworzących skórę, mózg, serce, nerki, wątrobę, siatkówkę i płuca. Zaburzenia spowodowane mutacją prowadzą do powstawania w nich guzków czy guzów. Pierwszymi objawami, już w okresie płodowym są zmiany w sercu, które zmniejszają się i samoistnie zanikają. Równie wcześniej mogą pojawić się zmiany w mózgu-guzki korowe, będące przyczyną napadów padaczkowych. W mózgu mogą występować inne zmiany, najgroźniejszym z nich jest gwiaździatek olbrzymiokomórkowy, podwyżściłkowy SEGA, który może prowadzić do powstania wodogłowa, wzmożonego ciśnienia śródczaszkowego. Powstają też zmiany w nerkach, niebezpieczne są także zmiany w płucach, które występują głównie u kobiet. Najbardziej widoczne objawy to zmiany skórne, odbarwienia skóry wystę-

pujące w postaci plam o nierównych brzegach, najczęściej na tułowiu w okolicy łędziowej. Jeżeli jest ich 3 lub więcej to jest to istotny objaw SG. Ponadto występują plamy tzw. skóry szagrynowej, powierzchnia skóry nierówna, przebarwiona- przypomina skórę pomarańczy. Charakterystyczny jest też objaw confetti, białe plamki występujące najczęściej w okolicy kończyn. Na twarzy, częściej u dzieci już starszych pojawiają się guzki, o czerwonawym zabarwieniu na policzkach, nosie i brodzie. Kolejnym objawem skórny jest płaski włókniak umiejscowiony najczęściej w okolicy czołowej.

**2. Z czego wynika trudność w diagnozie stwardnienia guzowatego?**

**D.P.:** Głównie z braku świadomości rodziców o istnieniu tej choroby i objawach jej towarzyszących, ale także niestety braku tej świadomości wśród lekarzy POZ. Pacjent podczas każdej wizyty u lekarza powinien być rozebrany, przy pierwszej wizycie szczególnie, aby lekarz mógł obejrzeć skórę. Chociaż pamiętam pacjenta, który na czole miał charakterystycznego dla SG włókniaka i nie był diagnozowany w kierunku tej choroby!! Do CZD trafił już z dużym guzem w nerce. Diagnoza mogłaby być postawiona wcześniej, jednak nikt nie zwrócił uwagi na ten objaw. Rodzice także muszą obserwować swoje dzieci, w przypadku SG przy braku wcześniejszych objawów kardiologicznych czy neurologicznych, to właśnie objawy skórne powinny być sygnałem alarmowym.

**3. Jakie istnieją możliwości terapeutyczne tej choroby?**

**D.P.:** Do niedawna, w przypadku podwyżściłkowego gwiaździateka czy zmian w nerkach była to wyłącznie operacja. Od jakiegoś czasu istnieje celowana terapia, która hamuje i odwraca skutki mutacji genów, która dokonała się u chorego. Substancja ewerolimus została przebadana w USA i zarejestrowana do leczenia w SEGA w USA i w Europie. Ma potwierdzoną wysoką skuteczność, w momencie kiedy guz rośnie, stąd wskazanie do jej podania to moment wzrostu guza. Muszę przytoczyć przykład pacjenta, który od wczesnego dzieciństwa był wielokrotnie operowany z powodu SEGA poza naszym ośrodkiem. Niestety po kolejnych operacjach guz odrastał i stał się nieoperacyjny. Ostatnim ratunkiem było odprowadzenie płynu mózgowo-rdzeniowego przez dren zewnętrzny założony do komory mózgu, żeby obniżyć wzmożone ciśnienie śródczaszkowe. Dziecko było przykute do łóżka szpitalnego, ze względu na ogromne ryzyko zakażenia. Właśnie u niego zastosowaliśmy wspomnianą innowacyjną terapię i dzięki niej, w krótkim czasie, po zmniejszeniu guza zaistniała możliwość założenia tradycyjnego drenażu, co oznaczało zielone światło na wypisaniu pacjenta do domu. Dla mnie był to jeden z tzw. przełomów w medycynie. Substancja ewerolimus powoduje remisję choroby – po 3-6 miesiącach. U zdecydowanej większości dzieci dochodzi do wyraźnego zmniejszenia guza, wówczas cofają się wszystkie objawy. Jednak niestety musi być stosowany w sposób ciągły do okresu dojrzałości. Leczenie takie daje nam jeszcze inną możliwość, która wcześniej nie była osiągalna – może przygotować chorego do zabiegu operacyjnego. Guz zmniejsza się, zmienia się jego charakter – staje się możliwy do zope-

rowania. Wówczas długotrwałe leczenie nie jest konieczne.

**4. A czy w Polsce pacjenci mają dostęp do takiej terapii?**

**D.P.:** Terapia, która została przebadana pod względem efektywności klinicznej oraz bezpieczeństwa stosowania, zarejestrowana w USA i Europie nie jest refundowana w naszym kraju. Pacjenci z nieoperacyjnymi zmianami typu SEGA lub masywnymi zmianami w nerkach mogą być leczeni innymi inhibitorami szlaku m-TOR, które jednak nie zostały zarejestrowane w SG. Stwardnienie Guzowate to choroba genetyczna; wszystkie tkanki są zmienione i reakcja na leki, ich profil toksyczności, szczególnie przy wysokich dawkach, mogą być nieprzewidywalne. Skoro dysponujemy substancją przebadaną i zarejestrowaną, terapia niezarejestrowana jest nielogiczna. Nawet dla często występujących chorób brak jest leków zarejestrowanych dla dzieci – w przypadku Stwardnienia Guzowatego takie badania zostały zrobione, a my nie korzystamy z ich doświadczeń – to niezrozumiałe. Tym bardziej, że pacjenci, którzy potrzebują terapii są tak nieliczni – SG występuje z częstością od 7 do 12 przypadków na 100 000, z czego ponad połowa to ludzie bardzo dobrze funkcjonujący, niezdiagnozowani. U pozostałych guzy mózgu typu SEGA lub AML w nerkach wymagające leczenia farmakologicznego to zapewne jakieś 25%. W skali kraju to bardzo małe liczby. Czy niższa cena kuracji może równoważyć brak sprawdzonej wiedzy na temat skuteczności leczenia i bezpieczeństwa pacjenta?



# STARCIĘ Z CHOROBAĆ CUSHINGA

O OBJAWACH I SPOSOBACH LECZENIA PACJENTÓW CIERPIĄCYCH NA CHOROBEĆ CUSHINGA ROZMAWIAMY Z DR N. MED. PRZEMYSŁAWEM WITKIEM, ADIUNKTEM KLINIKI ENDOKRYNOLOGII I TERAPII IZOTOPOWEJ WOJSKOWEGO INSTYTUTU MEDYCZNEGO W WARSZAWIE.



Dr n. med. Przemysław Witki, Adiunkt Kliniki Endokrynologii i Terapii Izotopowej Wojskowego Instytutu Medycznego w Warszawie

## 1. Choroba Cushinga to choroba rzadka, ilu osób według epidemiologii dotyczy?

Dr n. med. Przemysław Witki: Choroba Cushinga należy do najrzadszych typów hormonalnie czynnych guzów przysadki. Można powiedzieć, że rocznie zachorowuje na nią od 1 do 3 osób na milion. Przedstawiając to bardziej obrazowo, w takim mieście jak Warszawa co roku zachorowuje 5 osób, w Polsce natomiast problem dotyczy około 80-100 nowych zachorowań rocznie.

## 2. Jakie są przyczyny powstania choroby Cushinga? Czy istnieje grupa, wśród której ryzyko zachorowania jest wyższe?

P.W.: Przyczyną choroby Cushinga jest najprawdopodobniej mutacja w obrębie komórki przysadki mózgowej, niewielkiego gruczołu, który znajduje się w obrębie mózgowia. Z tego powodu dochodzi do rozwoju zwykle niewielkich, kilkumilimetrycznych guzków, które zaczynają produkować w nadmiernych ilościach hormon zwany kortykotropiną, w skrócie ACTH. Pobudza on nadnercza do nadmiernej produkcji kortyzolu. Wydaje się, że nie istnieją żadne konkretne czynniki zewnętrzne sprzyjające jej rozwojowi. Choroba Cushinga występuje natomiast od 4 do 8 razy częściej u kobiet niż u mężczyzn.

## 3. Co powinno zasugerować możliwość zachorowania, z jakimi objawami najczęściej zgłaszają się pacjenci?

P.W.: Pełnoobjawowa choroba Cushinga jest dosyć łatwa do rozpoznania. Problem polega na tym, iż objawy niespecyficzne występują dużo wcześniej zanim dojdzie do pełnego rozwoju choroby. Pacjenci z chorobą Cushinga zwykle przybierają na wadze, ich twarz robi się okrągła, dochodzi do odkładania się tkanki tłuszczowej w obrębie brzucha i karku, przy jednoczesnych zanikach mięśni i tłuszczu w obrębie kończyn. Ponadto pojawia się skłonność do bardzo intensywnego siniaczenia i wylewów podskórnych przy niewielkich urazach lub wręcz samoistnie. Często pojawiają się powikłania metaboliczne i kardiologiczne: nadciśnienie tętnicze, zatorowość płucna, zakrzepica żył głębokich kończyn dolnych oraz cukrzyca. Wielu pacjentów leczonych jest z powodu powikłań, bez postawienia rozpoznania tej rzadkiej choroby. Na lekarzach pierwszego kontaktu spoczywa obowiązek podwyższonej czujności, a w przypadku charakterystycznych

objawów konieczne jest skierowanie pacjenta do endokrynologa.

## 4. W jaki sposób leczy się chorych, czy oprócz walki z objawami i schorzeniami towarzyszącymi możliwa jest walka u podstaw powstania choroby?

P.W.: Optymalnym leczeniem jest leczenie chirurgiczne. Jest to operacja usunięcia zwykle niewielkiego kilkumilimetrycznego guzka w obrębie przysadki. Operacje takie wykonywane są w kilku ośrodkach w Polsce i polegają na usunięciu zmiany z przysadki bez otwierania jamy czaszki. Usuwa się ją z dojścia przez przewody nosowe i zatokę klinową; jest to tzw. przezklinowa operacja usunięcia guza przysadki.

Metoda ta, choć najlepsza z możliwych, ma jednak swoje ograniczenia. Zmiany w przysadce w chorobie Cushinga trudno jest uwidocznić nawet w badaniu rezonansu magnetycznego. U niektórych chorych pomimo potwierdzenia hormonalnego i typowych objawów nie udaje się znaleźć źródła choroby i u takich pacjentów próba leczenia operacyjnego bywa nieskuteczna. Drugi problem polega na tym, że w chorobie Cushinga zdarzają się nawroty – nawet po 10-15 latach od leczenia operacyjnego. Chorzy z nawrotami stanowią mniej więcej 20-25% z wszystkich zachorowań.

## 5. A co w przypadku osób, które nie mogą być operowane czy istnieje dla nich szansa leczenia?

P.W.: Dotychczas mieliśmy możliwość stosowania wyłącznie takich leków, które nie działały w miejscu w którym znajduje się choroba, ale w nadnerczach, które wydzielają nadmierne ilości kortyzolu. Problem polega na tym, iż

leki z tej grupy (tzw. inhibitory steroidogenezy nadnerczowej) są często źle tolerowane i dlatego nie mogą być stosowane przez dużą grupę chorych. Innym sposobem leczenia jest obustronne usunięcie nadnerczy. Jest to jednak ciężka operacja, związana z wieloma możliwymi powikłaniami. Naraża ona pacjenta na dożywotnie stosowanie hydrokortyzonu, zastępującego funkcję usuniętych nadnerczy. Ponadto u 1/3 chorych po takiej operacji może dojść do rozwoju tzw. zespołu Nelsona, a więc bardzo ekspansywnego guza przysadki. Można więc powiedzieć, iż jest to metoda stosowana w ostateczności.

Innym obiecującym sposobem leczenia, które dostępne jest od kilku lat jest pasyreotyd. Terapia ta działa w tym miejscu, gdzie zaczyna się choroba. Hamuje ona powiększanie się guzów przysadki, u części pacjentów prowadzi do zmniejszenia guza, ale przede wszystkim hamuje czynność hormonalną nowotworu w zakresie wydzielania ACTH, który rozpoczyna całą kaskadę objawów i powikłań, z którymi mamy do czynienia w chorobie Cushinga. Terapia ta ma udokumentowane działanie u pokątnej grupy chorych i dostępne są twarde dowody skuteczności takiego leczenia. Niestety obecnie pacjenci w Polsce nie mogą z niej skorzystać. Terapia ta jest refundowana w większości krajów europejskich, łącznie z Bułgarią i Rumunią, a więc najbardziej szkodliwymi krajami UE, natomiast nie jest refundowana w Polsce. Stąd też ta nieliczna grupa chorych, która jest obciążona powikłaniami zdecydowanie skracającymi czas życia, która ma niemożliwą do operacyjnego leczenia chorobę Cushinga pozostaje bez możliwości skorzystania z rozwoju medycyny i tej terapii, która działa w miejscu gdzie zaczyna się choroba Cushinga.

Opracowała: Kornelia Nelec

# MOŻEMY ŻYĆ DŁUŻEJ ZE SZPICZAKIEM



Prof. dr hab. Grzegorz Mazur  
Katedra i Klinika Chorób Wewnętrznych, Zawodowych i Nadciśnienia Tętniczego Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego, Konsultant Wojewódzki w dziedzinie Chorób Wewnętrznych

## 1. Choroby hematologiczne, to schorzenia rzadkie. Jaka jest częstotliwość występowania szpiczaka mnogiego?

Prof. dr hab. Grzegorz Mazur: Szpiczak plazmocytowy to około 1-2% wszystkich zachorowań na nowotwory, a 10-15% wśród nowotworów hematologicznych. W Polsce w 2011 r. zanotowano 1306 nowych zachorowań. Głównie chorują osoby po 65 rż. Szpiczak charakteryzuje się wzrostem plazmocytów w szpiku kostnym, które wytwarzają białko monoklonalne. W miarę postępu choroby dochodzi do zmniejszenia odporności na zakażenia, niewydolności nerek, złamań patologicznych kości oraz zespołu nadlepkocisty krwi,

głównych przyczyn zgonów chorych na szpiczaka.

## 2. Powstają coraz to nowsze terapie, obciążone mniejszymi efektami ubocznymi. Dla kogo są one nadzieją oraz na czym polega ich innowacyjność? Czy pacjenci w Polsce mają do nich dostęp?

G.M.: Aktualnie stosowane schematy leczenia MM – w oparciu o substancje czynne tj. talidomid, lenalidomid czy bortezomib – znacznie wydłużyły całkowity czas przeżycia chorych. Preferowana metoda terapii u młodszych pacjentów (<65 lat) obejmuje leczenie indukcyjne, a następnie autologiczne przeszczepienie komórek macierzystych (ASCT). Wykazano wyraźne wydłużenie czasu przeżycia wolnego od progresji chorych przyjmujących lenalidomid w schemacie leczenia podtrzymującego po ASCT. Jeszcze w 2000 roku chorzy, od momentu rozpoznania choroby, żyli nie dłużej niż 3-5 lat. Dzisiaj średnia przeżycia to około 10 lat, a niektórzy chorzy żyją nawet ponad 15 lat. Nowe terapie, oparte o lenalidomid, pozbawione są neurologicznych działań niepożądanych, takich jak polineuropatia, a stosowanie lenalidomidu przedłuża się do wielu miesięcy, aż do progresji choroby. Różnią się one tym od tradycyjnych cytotoksycznych leków, że po pierwsze – są lepiej tolerowane, po drugie – są aktywne, a po trzecie – działają również na środowisko komórki nowotworowej, odcinając zdolność tej komórki do wzrastania. Dzięki unikatowym mechanizmom działania istnieje możliwość uzyskania odpowiedzi na leczenie także u tych chorych, u których doszło do progresji po I linii leczenia. Dodatkowo nowoczesne podejście terapeutyczne pozwala na zastosowanie takiej terapii celem podtrzymywania uzyskanej remisji, dzięki temu przeżycie pacjentów chorych na szpi-

czaka ulega znacznemu przedłużeniu. Kombinacje wspomnianych substancji z dotychczas stosowanymi poprawiły leczenie, pozwalając uzyskać u wielu pacjentów nawet całkowitą remisję.

## 3. Jak przedstawia się leczenie nawrotowego oraz opornego szpiczaka mnogiego w Polsce?

G.M.: Mimo postępów w leczeniu u wszystkich pacjentów dochodzi do nawrotów choroby i ostatecznie do rozwoju oporności na dostępne leki. Należy podkreślić, że chorzy na szpiczaka stanowią bardzo heterogenną grupę pod względem rokowniczym. Zalicza się do niej pacjentów z pierwotną opornością, którzy nie uzyskali odpowiedniej odpowiedzi na leczenie I rzutu oraz chorych z pierwszym lub kolejnymi nawrotami, u których doszło do progresji choroby po różnie długim okresie trwania remisji. Pierwotną oporność na leczenie określa się jako nieuzyskanie co najmniej częściowej odpowiedzi po leczeniu I linii trwającym minimum 6 tygodni lub wystąpienie choroby progresywnej podczas leczenia I linii. Nawrót jest definiowany jako wystąpienie cech progresji po okresie odpowiedzi klinicznej uzyskanej za pomocą co najmniej jednej linii chemioterapii. Dodatkowo, jeżeli progresja wystąpiła podczas leczenia nawrotu lub odpowiedź na to leczenie utrzymywała się nie dłużej niż 60 dni, stan taki określa się jako chorobę nawrotową i oporną. Nowa terapia immunomodulująca, oparta o pomalidomid, jak również inhibitor proteasomów drugiej generacji – karfilzomib wykazały dużą skuteczność w przypadku choroby nawrotowej. W Polsce obie terapie są dostępne tylko w ramach badań klinicznych w postaciach opornych na leczenie.



## PROBLEMY PACJENTÓW ZE SZPICZAKIEM!

Jednym z problemów pacjentów chorujących na szpiczaka mnogiego jest polineuropatia, czyli nieodwracalne lub częściowo odwracalne uszkodzenie nerwów obwodowych spowodowane samą chorobą lub ubocznym działaniem terapii. Pacjenci nie zgłaszają lekarzowi pierwszych objawów np. drżenie rąk, brak czucia lub nadreaktywność na dotyk. Czasem sama zmiana dawki lub zmiana leku może uchronić chorych przed powikłaniami. Dlatego niezwykle ważna jest relacja lekarz-pacjent i wiedza na temat samej choroby.

Fundacja Carita – Życie ze szpiczakiem wspólnie z Ogólnokrajowym Stowarzyszeniem Pomocy chorym na Przewlekłą Białaczkę Szpiczkową w ramach projektu Wspólna Droga realizuje program edukacyjny dla pacjentów. Prowadzimy cykliczne spotkania Wspólnej Drogi, na które zapraszamy serdecznie wszystkich pacjentów!

W ramach programu:

- poruszamy tematykę diety
- dyskutujemy o prawach pacjenta
- pomagamy w rehabilitacji
- uczymy życia z chorobą w rodzinie
- prowadzimy warsztaty integracyjne
- służyliśmy pomocą psychologiczną

Więcej informacji na stronie:  
[www.fundajacarita.pl](http://www.fundajacarita.pl)

Twój 1% – Nasze życie KRS 000080821  
Wszystkim wspierającym nas bardzo dziękujemy!  
Wiesława Adamiec

## MUKOWISCYDOZA

# MUKOWISCYDOZA ISTNIEJE W POKOLENIACH

**KIEDY NIE DOTYKA NAS BEZPOŚREDNIO RZADKO WYKAZUJEMY CHĘĆ, BY POZNAĆ JĄ BLIŻEJ. ZWŁASZCZA, GDY CHODZI O CHOROBY GENETYCZNE, CHOROBY RZADKĄ. TYMCZASEM WIĘKSZOŚĆ Z NAS NIE MA POJĘCIA, JAKIEGO RODZAJU WADLIWY GEN POSIADA I KIEDY CHOROBA OBJAWI SIĘ W RODZINIE.**

**M**ukowiscydoza – choroba genetyczna, wyniszczająca, nieuleczalna, najczęstsza wśród chorób rzadkich. Jej nosiciele nie mają żadnych objawów. Pojawia się, gdy ze związku dwóch nosicieli rodzi się chore dziecko.

Rodzina Joanny żyje z mukowiscydozą. Ona i jej mąż są nosicielami uszkodzonego genu wywołującego chorobę. Nie mieli o tym pojęcia. Chora jest ich nastoletnia córka, Ola. Badania genetyczne pokazały, że mukowiscydoza zagraża także innym członkom rodziny. O takich rodzinach mało wiemy. Od nas różni się niewidocznym – z góry wyznaczoną granicą życia. Mukowiscydoza jest śmiertelna. – Kiedy córka jest zagadnięta o przyczynę kaszlu, mówi ma chorobę genetyczną – i tą informacją zamyka sprawę. Więcej mówi tym, którzy rzeczywiście się zainteresują – mówi Joanna o swojej córce – Ma za sobą już bolesne doświadczenie niedowierzania, że mukowiscydoza jest wyniszczającą chorobą. Ludzie mają mało wyobraźni. Nie są w stanie pojąć, że wystarczy jedna poważna zapaść, a wyniszczany od urodzenia organizm po prostu się posypie. Tak, że nie będzie można oddychać, tak że nie będzie ratunku.

## SZKOŁA EMPATII

Ola, jak i wielu innych chorych, musi robić pięć inhalacji dziennie, więc część z nich odbywa się w szkole. Ma bezgłośny inhalator, ale inhalacje stara się robić w przerwach lub na lekcjach, w czasie których czuje się bezpiecznie. To bezpieczeństwo dotyczy postawy nauczyciela, jego zrozumienia. Przy każdym posiłku musi też łykać enzymy trzustkowe, bo bez nich pokarm nie spełniłby swojej roli. Ola mogłaby jedząc – umrzeć z głodu. – W szkole rzadko kto rozumie, że moje dziecko nie jest zagrożeniem dla innych – mówi Joanna – lata doświadczeń spowodowały, że nauczyłam się rozmawiać z nauczycielami. To nie było łatwe. Dziecko, które ciągle kaszle budzi lęk. A ten kaszel nie zaraża – to walka płuc o oddech.

Mukowiscydoza jest chorobą ogólnoustrojową powodującą zaburzenia w narządach posiadających gruczoły śluzowe (głównie w układzie oddechowym i pokarmowym). Objawia się przede wszystkim przewlekłą chorobą oskrzelowo-płucną oraz niewydol-



nością enzymatyczną trzustki, a więc zaburzeniami trawienia i wchłaniania. Brak powstrzymywania nadmiernie gromadzącego się w układzie oddechowym śluzu spowoduje, że płuca zmniejszają swoją powierzchnię oddechową, co prowadzi do uduszenia. Kaszel dzieci z mukowiscydozą jest elementem niezbędnym – służy usuwaniu nadmiernej ilości wydzieliny.

Rodzice chorych na mukowiscydozę dzieci mówią, że w większości przypadków szkoła nie jest wyedukowana. Znam przypadek, gdy chora dziewczynka starała się ukrywać ataki kaszlu, by nie zwracać na siebie uwagi. Kiedy jednak się to nie udało, nauczycielka twierdziła, że dziecko kaszle, bo symuluje chorobę. Sugerowała bardziej surowe ocenianie, by dziecko oduczyło się dostawać oceny "na litość".

## OBOWIĄZKOWA WIEDZA

Mukowiscydoza wymaga opieki wielu specjalistów – Rodzice muszą cały czas myśleć o tym, jak pomóc swojemu dziecku. Specyfika mukowiscydozy polega na tym, że niewiele jest lekarzy, którzy ogarniają chorobę w całości – hasło: lekarze to dla Joanny temat – rzeka. Jest gastroenterolog, jest pulmonolog, jest specjalizacja. Kiedyś usłyszałam od lekarza: "Proszę pani, ale mnie nie obchodzi żołądek, mnie obchodzi płuca". Wtedy zrozumiałam, że to ja muszę wiedzieć wszystko, co tej choroby dotyczy. W Polsce zbyt mało

jest ośrodków, które sprawują fachową opiekę nad dziećmi tak przewlekłe chorymi. Jesteśmy rozsiani po całym kraju, więc często wielu z nas musi pokonywać ogromne odległości, by dotrzeć do właściwego lekarza. Rodzice więc muszą myśleć medycznie o swoim dziecku; nie tylko się nim opiekować i dbać o to, by żyło mu się łatwiej w rodzinie. Często to jest za trudne – tak trudne, że ludzie tego nie wytrzymują.

Mukowiscydoza jest podstępna – zostawia czas, by przyzwyczaić się do bólu. Płuca stopniowo mają coraz mniejszą wydolność, a to przejawia się w trudnościach w pokonywaniu schodów, szybszym marszu – Mnie także umykają pewne rzeczy – mówi Joanna – to, że dziecko jest już w gorszej kondycji. Ola od jakiegoś czasu widzi, że nie może pewnych rzeczy robić, pojawia się mnóstwo ograniczeń. Mówi, że pójdzie na studia, a potem będzie robić coś fajnego. Kiedy to słyszę myślę: rób już teraz to coś fajnego. Nic nie możesz odkładać na później.

Każda choroba łączy się ze strachem, tym większym, gdy jest nieuleczalna. Od Joanny i podobnych jej kobiet nauczyłam się pozytywnego myślenia, a przede wszystkim właściwego wartościowania i umiejętności dostrzegania człowieka. Tego ostatniego my, zdrowi, narzekający na nasz ciężki pracujący los, możemy się uczyć od nich – chorych. I dostrzegania piękna życia, które przecież także dla nas może okazać się za krótkie.

Ewa Wróbel

!

## OD 19 LAT W WALCE Z MUKOWISCYDOZĄ

**MATIO** – Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę od 19 lat walczy o poprawę jakości życia swoich podopiecznych. Bycie innym jest nieraz bardzo bolesne. Wiemy, jak bardzo, bo ludzie tworzący Fundację MATIO znają mukowiscydozę z własnego doświadczenia. Jest nim także utrata najbliższych. To doznanie spowodowało wolę walki o los innych. Mukowiscydoza nie daje wyraźnych oznak zewnętrznych, ale też nie rokuje wyleczeniem. Można starać się tylko opóźnić spustoszenia jakie sieje w organizmie chorych. Dzięki rozwojowi medycyny chorzy mogą osiągać wiek dojrzały (ok. 40 lat), co było niemożliwe jeszcze kilkanaście lat temu. Jest chorobą skomplikowaną i wymagającą wielu nakładów finansowych. To kosztuje. Chorzy niejednokrotnie wydają na leczenie od 800 nawet do 3000 zł miesięcznie.

Fundacja MATIO pomaga kompleksowo – bo taka jest mukowiscydoza.

- pomagamy szerząc wiedzę – poprzez wykłady, warsztaty, szkolenia;
- pomagamy, gdy naszym podopiecznym brak funduszy – dofinansowujemy zakup leków, udzielamy dotacji na nieraz nawet podstawowe potrzeby (zakup węglą czy środków czystości);
- pomagamy, gdy nasi podopieczni idą do szkoły – co roku finansujemy wyprawki szkolne;
- pomagamy, gdy inni dostają prezenty – organizujemy paczki świąteczne dla naszych podopiecznych;
- pomagamy, gdy rodzice chorych potrzebują pomocy w domu;
- pomagamy wydając wiele wydawnictw edukacyjnych;
- pomagamy... bo wiemy, jak to jest być niezrozumianym.

## POMÓŻ NAM!

MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę  
KRS: 000097900

Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę MATIO,  
ul. Celna 6, 30-507 Kraków  
[www.mukowiscydoza.pl](http://www.mukowiscydoza.pl)

**mukolife**

TWÓJ ŚWIAT MUKOWISCYDOZY

**Mukowiscydoza** to przewlekła choroba genetyczna. Objawia się dolegliwościami ze strony układu oddechowego i pokarmowego. Można z nią aktywnie żyć!

**Chcesz dowiedzieć się więcej? Zajrzyj na [Mukolife.pl](http://Mukolife.pl)**

Tu wzajemnie się inspirujemy, motywujemy do działania i pokazujemy, jak przezwycięzać gorsze momenty.

Właściciel projektu:



Roche Polska Sp. z o.o.  
ul. Domaniewska 39B  
02-672 Warszawa  
tel. (22) 345 18 88, fax (22) 345 18 74  
[www.roche.pl](http://www.roche.pl)

Partnerzy projektu:



Dołącz do nas



[www.mukolife.pl](http://www.mukolife.pl)

To nasze **miejsce!**

# WALKA O EGALITARYZM DLA CHORÓB RZADKICH

Z DR KRZYSZTOFEM ŁANDĄ, PREZESEM FUNDACJI WATCH HEALTHCARE, EKSPERTEM W DZIEDZINIE EKONOMIKI ZDROWIA ROZMAWIAMY O SZTYWNYCH KALKULACJACH, KTÓRE STANOWIĄ PRZESZKODĘ W DOSTĘPIE CHORYCH NA SCHORZENIA RZADKIE DO NOWOCZESNYCH TERAPII.



dr Krzysztof Łanda  
Prezes Fundacji Watch Health Care

1. Szacuje się, że aktualnie wyróżniamy około 6-8 tys. chorób rzadkich, przy czym istnieje zaledwie 80 leków sierocych, co oznacza, że na większość z nich nie ma dostępnej terapii farmakologicznej. Z czego wynika taka sytuacja i jaki rozwój w tym obszarze Pan przewiduje?

Dr Krzysztof Łanda: Na wstępie szalenie istotne jest to, że Komisja Europejska zauważyła bardzo podstawowy fakt istotny dla rozwoju technologii leków sierocych. Zauważono mianowicie, że w chorobach rzadkich i ultraradkich nie mamy najczęściej żadnej technologii o udowodnionej efektywności klinicznej, co jest w jawnym kontraście do sytuacji osób cierpiących na choroby powszechnie występujące. Powstaje pytanie, dlaczego? Przemysł od dziesięcioleci skupiał się na chorobach powszechnie występujących, dlatego, że inwestując np. miliard euro w jakąś nową cząsteczkę zwrot z inwestycji występuje z bardzo dużej populacji, najczęściej kilkudziesięciu, kilkuset milionów osób, jeżeli chodzi o kraje wysoko rozwinięte. Co jasne, ochrona patentowa trwa przez wiele lat w związku z tym zwrot z inwestycji jest duży i może być osiągnięty przy relatywnie niskiej cenie stosowanego leku. Zupełnie inaczej sytuacja przedstawia się jeżeli

chodzi o choroby rzadkie oraz choroby ultraradkie. Aby pobudzić przemysł do opracowywania nowych technologii w chorobach rzadkich i ultraradkich Komisja Europejska przygotowała szereg rozwiązań związanych z ułatwieniami w kwestiach rejestracyjnych leków. Zachęca również państwa członkowskie do akceptacji znacznie wyższych cen leków niż w chorobach powszechnych, umożliwiając zwrot z inwestycji.

Wiele krajów postępuje zgodnie z zaleceniami Komisji Europejskiej i refundacja leków sierocych, czy też technologii sierocych odbywa się na innych zasadach niż dla leków stosowanych w chorobach powszechnych. W przypadku schorzeń powszechnych mamy do czynienia z podejściem utylitarnym, czyli *value for money*, co oznacza, iż analizy ekonomiczne są podstawą podejmowania decyzji refundacyjnych. Natomiast w przypadku leków sierocych szczególnie technologii, które są pierwszymi technologiami w danym wskazaniu, o udowodnionej efektywności klinicznej na świecie stosuje się inne podejście, egalitarne. Podejście egalitarne zamiast klasycznych analiz ekonomicznych wymaga uzasadnienia ceny, często związane jest również z rozdzieleniem pieniędzy i wydzieleniem budżetów na finansowanie leków sierocych. Niestety w Polsce ten standard nie obowiązuje.

2. Panie Doktorze jak wygląda kwestia dostępu do leków na choroby rzadkie w Polsce na tle innych krajów UE?

K.Ł.: Na tle innych krajów UE wyglądamy źle, wręcz tragicznie. Co więcej wyglądamy bardzo źle również na tle krajów z takim samym albo mniejszym PKB na osobę. Po pierwsze w naszej nowej ustawie refundacyjnej, która obowiązuje od 2012 roku nie mamy w ogóle podejścia egalitarnego, jest tylko i wyłącznie podejście utylitarne. Od wszystkich leków w tym od leków sierocych wymagane są analizy ekonomiczne, których wartość informacyjna na rzecz decyzji refundacyjnych i cenowych jest po prostu żadna. Nie wacham się tego powiedzieć, ponieważ cena leku sierociego w największej mierze zależy od liczby leczonych przypadków, a nie od inkrementalnej efektywności klinicznej. W związku z tym klasyczna analiza ekonomiczna nie ma tutaj praktycznie żadnej war-

tości i powinno się od tego odstać. Powinniśmy zaproponować podejście egalitarne i osobiście wierzę głęboko, że ono w ustawie refundacyjnej wcześniej czy później się pojawi. Sugerowałbym również zaplanowanie oddzielnego budżetu na finansowanie technologii sierocych. Cóż z tego, iż politycy wielokrotnie obiecywali, iż powstanie Narodowy Plan Dla Chorób Rzadkich, regulujący kwestie związane z lekami sierocymi. Te deklaracje w ogóle nie zostały dotrzymane. Więć moim zdaniem kolkwalizując – nasi politycy stroją sobie z nas społeczeństwa żarty.

Cena leku sierociego w największej mierze zależy od liczby leczonych przypadków, nie od inkrementalnej efektywności klinicznej.

”

3. Na czym polega ustawa lekowa, jakie znaczenie ma w odniesieniu do terapii chorób rzadkich?

K.Ł.: Ustawa refundacyjna ma zasadnicze znaczenie jeżeli chodzi o dostęp do leków sierocych ponieważ stawia pewne bariery i wymogi formalne, które są identyczne dla leków sierocych i dla tych stosowanych powszechnie. Niestety, jeżeli chodzi o ceny a w związku z tym wyniki klasycznych analiz ekonomicznych nie mają one szans konkurować z lekami stosowanymi powszechnie.

Liczne gremia zgłaszały już latach 2009 i 2010 konieczność otworzenia nowej drogi, odstąpienia od analiz ekonomicznych i włączenia podejścia egalitarnego w przypadku chorób rzadkich i ultraradkich. Natomiast Ministerstwo nigdy nie wsłuchało się w ten głos, stąd mamy taką a nie inną sytuację. Zachęcam wszystkich do zapoznania się z reko-

mendacją dwóch zespołów parlamentarnych, które niedawno się ukazały. W pełni podpisuję się pod tymi stanowiskami. Konieczność objęcia drogi egalitarnej w przypadku pierwszej technologii o udowodnionej efektywności klinicznej w danym wskazaniu to jak najbardziej właściwe podejście. Co ważne, w nowych rekomendacjach znajduje się punkt o przyjęciu w polskim prawie definicji choroby ultraradkiej, to właśnie ona ma znacznie większe znaczenie jeśli chodzi o ekonomikę zdrowia niż definicja choroby rzadkiej.

4. Żaden kraj UE oprócz Polski nie stosuje w odniesieniu do schorzeń rzadkich i ich terapii wskaźnika kosztu uzyskania jednego QUALY, dlaczego w Polsce wciąż działamy w oparciu o sztywne kalkulacje i jaka jest szansa na zmianę?

K.Ł.: Koszt uzyskania jednego QUALY odnosi się do progu opłacalności i jest właśnie podejściem utylitarnym. Leki sieroce nieestety nie mogą zwykle spełnić tego postulat, stąd kierowanie się tym współczynnikiem w Polsce jest głęboko niesprawiedliwe. Nierealnym jest, aby koszt jednego QUALY był poniżej trzykrotności 1PKB na osobę w Polsce. Nic więc dziwnego, iż jeżeli ustawa refundacyjna zawiera taki przymus to większość leków sierocych pozostaje poza refundacją.

Jedyna szansa na zmianę na tym polu to zmiana ustawy refundacyjnej co, bez wątpliwości wcześniej czy później musi w Polsce nastąpić. Obecny kształt ustawy refundacyjnej jest szalenie niesprawiedliwy i krzywdzący dla osób chorujących na schorzenia rzadkie i ultraradkie.

Myślę, że Polska nie ma prawa odwracać się od postępu w medycynie. Nie jesteśmy krajem biednym, jesteśmy krajem średniozamożnym, który przez polityków określany jest mianem zielonej wyspy. My również powinniśmy partycypować w rozwoju medycyny oraz technologii sierocych. Nasz kraj nie ma prawa krzywdzić cierpiących na schorzenia rzadkie i ultraradkie, a refundacja nie może być zarezerwowana wyłącznie dla osób z chorobami powszechnymi – to nieludzkie.

Rozmawiała: Lilianna Miśkiewicz

## W TROSCE O PACJENTÓW Z SG!

STOWARZYSZENIE CHORYCH NA STWARDNIENIE GUZOWATE POWSTAŁO W CZERWCU 2005 ROKU Z INICJATYWY GRUPY RODZICÓW CHORYCH DZIECI Z GDYNI I MA ONO CHARAKTER OGÓLNOPOLSKI.

Powstanie organizacji reprezentującej interesy osób chorych na SG była poddyktowana faktem braku w Polsce jakiegokolwiek systemowej i kompleksowej opieki zdrowotnej dla tej grupy chorych. W Polsce nie istnieje systemowa i kompleksowa opieka zdrowotna dla osób ze stwardnieniem guzowatym w tym klinik, w której chory byłby leczony na wszystkie objawy SG w jednym miejscu i bez względu na wiek chorego. Złożoność objawów i skutków w połączeniu z brakiem kompleksowej, powszechnie dostępnej opieki dla chorych na SG w Polsce sprawia, że chorowanie i opiekowanie się chorymi w naszych realiach to dla rodzin wciąż walka o zdrowie i życie. Na opiekunach spoczywa odpowiedzialność za organizowanie, koordynowanie leczenia, ponosimy też wiele kosztów tego leczenia, bowiem system refundacji nie przewiduje wielu świad-



Na okładce: Weronika Krutysz wraz z rodzicami Mariolą oraz Januszem. Dziewczynka chora na Stwardnienie Guzowate od urodzenia. Obecnie gimnazjalistka.

czeń dla chorych. Diagnostowaniem SG i profesjonalnym leczeniem padaczek (wyłącznie u dzieci) zajmuje się – Klinika Neurologii i Epileptologii CZD w Warszawie, kierowana przez prof. Sergiusza Józwiaka. Niestety jedna klinika neurologii dziecięcej nie jest w stanie zaspokoić potrzeb wszystkich chorujących na SG dzieci w Polsce, a dorosłych chorych na SG leczy nie może.

Mimo, że w rejestrze ICD, SG ma swój indywidualny symbol (Q85.1), to w krajowym wykazie chorób przewlekłych nie figuruje.

Z tego powodu nasi chorzy nie mogą liczyć na refundowane, gwarantowane świadczenia medyczne, ani na refundację terapii lekowych dla SG. W kwietniu 2013 na polecenie MZ zespół pod kierownictwem dr. Jacka Gralińskiego (stowarzyszenie uczestniczyło) został opracowany Narodowy Plan Leczenia Chorych Rzadkich do dnia dzi-

siejszego nie wdrożony. Dziwnym jest fakt, że MZ i NFZ nie chce skorzystać z wiedzy Prof. Sergiusza Józwiaka światowej sławy lekarza, jednego z 5 wyznaczących trendy leczenia SG, z którego opinii korzystają inne kraje we wdrażaniu sposobów leczenia tej ciężkiej choroby.

Andrzej Chaberka  
Prezes Stowarzyszenia



Stowarzyszenie jest organizacją non-profit, a swoją działalność opieramy na pracy społecznej ogółu członków. Jesteśmy organizacją OPP nasz KRS 0000229137 prosimy o wsparcie przekazując 1% swojego podatku. Adres naszej strony: [www.stwardnienie-guzowate.eu](http://www.stwardnienie-guzowate.eu)