

Choroby rzadkie priorytetem polskiej prezydencji w 2025 roku?

Plan dla Chorób Rzadkich, publiczne finansowanie nowoczesnych terapii, poprawa dostępu do diagnostyki, poszerzenie przesiewu noworodkowego, koordynowana opieka i uregulowanie orzeczeń o niepełnosprawności – to główne tematy wspólnego posiedzenia Parlamentarnych Zespołów ds. Chorób Rzadkich i ds. Dzieci, zorganizowanego 5 czerwca w Sejmie z inicjatywy prof. Alicji Chybickiej i Krajowego Forum Orphan. Posiedzenie poprzedziła konferencja prasowa z udziałem przedstawicieli organizacji pacjentów.

Choroby rzadkie to schorzenia występujące z częstotliwością nie więcej niż 5 na 10 tysięcy osób. Choruje na nie od 6 do 8 proc. populacji. Łącznie mogą obejmować nawet 10 tysięcy jednostek chorobowych. Szacuje się, że w Polsce żyje około 3-3,5 mln pacjentów z chorobami rzadkimi. Dokładna liczba chorych nie jest jeszcze znana, ale Ministerstwo Zdrowia pracuje już nad stworzeniem Rejestru Chorób Rzadkich.

Prof. Alicja Chybicka, przewodnicząca Parlamentarnych Zespołów ds. Chorób Rzadkich i ds. Dzieci, podkreśliła, że w celu poprawy losu pacjentów z chorobami rzadkimi niezbędna jest współpraca z Unią Europejską.

– Mam wielką nadzieję, że choroby rzadkie będą priorytetem polskiej prezydencji w Radzie UE, a wiem, że tak ma być. Mam też nadzieję, że w ramach Unii Europejskiej poszczególne kraje wyznaczą, jakie choroby z tych 10 tysięcy grupują, żeby z każdego państwa europejskiego można było przy choćby najmniejszym podejrzeniu rzadkiego schorzenia zgłosić się, wykonać pełną diagnostykę, postawić szybkie rozpoznanie i wziąć stamtąd program leczniczy. Bardzo ważne jest, żeby to się stało w czasie naszej prezydencji – przekazała prof. Chybicka, posłanka KO.

W podobnym tonie wypowiedział się Stanisław Maćkowiak, prezes Krajowego Forum Orphan, oceniając, że niezwykle ważne są wspólne działania na rzecz chorych na choroby rzadkie na poziomie międzynarodowym, na poziomie Unii Europejskiej.

– W trakcie kilku ostatnich prezydencji państw członkowskich w Radzie UE, choroby rzadkie były priorytetem. Mam nadzieję, a zeszlotygodniowe spotkanie z Minister Leszczyną nam ją dało, że choroby rzadkie będą również priorytetem polskiej prezydencji w 2025 roku. Chcielibyśmy, żeby inicjatywy i działania krajów, które przez ostatnie lata sprawowały takie przewodnictwo, były kontynuowane – przekazał Stanisław Maćkowiak.

Prof. Chybicka podkreśliła również, że w Polsce nadal trwa odyseja diagnostyczna pacjentów z chorobami rzadkimi, przez co postawienie właściwego rozpoznania trwa bardzo długo. Zwróciła jednocześnie uwagę, że w tego rodzaju schorzeniach liczy się czas, który niestety bije na niekorzyść chorych.

– Choroby rzadkie to ważny i mocno zaniedbany przez ostate lata element systemu ochrony zdrowia. Jako przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich mogę obiecać, że zrobię wszystko, co w mojej mocy, aby w tej kadencji Parlamentu los chorych na choroby rzadkie w Polsce się poprawił – zadeklarowała prof. Chybicka.

Połączone posiedzenie zespołów parlamentarnych odbyło się w formule wystuchania organizacji pacjentów reprezentujących poszczególne choroby rzadkie. O najpilniejszych wyzwaniach i problemach chorych usłyszeli obecni na sali przedstawiciele Ministerstwa Zdrowia, Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, Narodowego Funduszu Zdrowia, Ministerstwa Edukacji oraz Ministerstwa Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej.

Jak poprawić jakość życia małych pacjentów z hemofilią?

Dawid Witkowski, wiceprezes Fundacji Sanguis Hemofilia i pokrewne skazy krwotoczne podkreślił, że w programie lekowym B.15, na podstawie którego leczone są dzieci z hemofilią A i B, od 16 lat nie zaszły żadne zmiany.

– *Dostępny w programie czynnik krzepnięcia podawany jest dożylnie trzy, a nawet cztery razy w tygodniu. Proszę sobie wyobrazić roczne, dwuletnie czy trzyletnie dziecko, które co dwa dni jest kłute dożylnie. Te żyły pękają, trzeba zakładać specjalne porty dedykowane do terapii onkologicznych, przez co pojawiają się zakażenia, które często kończą się sepsą i kilkutygodniowym pobytem w szpitalu. To są traumy, to jest cierpienie całych rodzin* – relacjonował Dawid Witkowski, prywatnie tata 6-letniego chłopca chorego na hemofilię typu A w postaci ciężkiej.

Przedstawiciel fundacji zajmującej się pomocą chorym na hemofilię zaznaczył, że w ostatnich latach pojawiły się nowoczesne terapie, które dają możliwość znaczącej poprawy komfortu życia pacjentów, ale nie zostały włączone do obowiązującego programu lekowego.

– *Jako fundacja apelujemy do Ministerstwa Zdrowia przede wszystkim o to, żeby wprowadzić zmiany do programu lekowego, aby umożliwić dostęp do nowoczesnych terapii dla wszystkich pacjentów chorych na hemofilię, takich jak terapie czynnikami długo działającymi, terapie podskórne, pojawiają się już nawet terapie genowe. Jednostkowo czynnik długo działający może być droższy, ale podajemy go dwa razy mniej, czyli w rzeczywistości koszt terapii jest porównywalny, a jakość życia pacjenta nieoceniona. Wystarczy wprowadzić zmianę do postępowania przetargowego, czyli wziąć pod uwagę nie koszt jednostki, a koszt terapii* – apelował Dawid Witkowski.

Potrzeba dostępu do nowoczesnych terapii w zespole Dravet i zespole Lennox-Gastauta

Jolanta Kuryło, wiceprezeska Stowarzyszenia na rzecz osób z ciężką padaczką lekooporną DRAVET.PL podkreśliła, że zespół Dravet i zespół Lennox-Gastauta należą do jednych z najcięższych rzadkich zespołów padaczkowych, które ujawniają się w okresie niemowlęcym lub wczesnym dzieciństwie i mają katastroficzny przebieg.

– *W tych schorzeniach napady padaczkowe występują nagle, są bardzo trudne do opanowania, lekooporne, może ich być nawet kilkadziesiąt dziennie. Podczas takiego napadu dziecko traci świadomość, upada, jest nieprzytomne, traci saturację, w skrajnych przypadkach przestaje oddychać, przez co każdy atak stanowi bezpośrednie zagrożenie życia. Jako rodzice, żyjemy ze świadomością, że jeśli napad nie zostanie przerwany na czas, może zakończyć się śmiercią. Boimy się każdego dnia* – zaznaczyła Jolanta Kuryło, prywatnie mama 6-letniego Marcinka chorego na zespół Dravet.

Przedstawicielka organizacji wspierającej chorych na zespół Dravet i ich rodziny podkreśliła, że dla pacjentów niezwykle ważne jest, aby zapewnić dostęp do wszystkich leków przeciwpadaczkowych zarejestrowanych do leczenia danego zespołu padaczkowego.

– *Potrzebujemy w szczególności dostępu do leków najnowszej generacji, żeby możliwe było zastosowanie spersonalizowanej terapii, która pozwoli jak najlepiej zapobiegać atakom. Jeden z nowych leków został już objęty refundacją na początku tego roku, za co bardzo dziękujemy Ministerstwu Zdrowia, ale oczekujemy jeszcze kolejnego rozstrzygnięcia refundacyjnego dla wysoce innowacyjnej terapii, która daje nadzieję wielu chorym na ograniczenie liczby napadów i uzyskanie lepszej kontroli choroby. Niestety w tej chwili można z niej skorzystać jedynie w ramach RDTL* – powiedziała Jolanta Kuryło.

Niezaspokojone potrzeby w chorobie Addisona i niedoczynności nadnerczy

Magdalena Weimer, przedstawicielka Stowarzyszenia na rzecz osób z chorobą Addisona i niedoczynnością nadnerczy podkreśliła, że pacjenci cierpiący na te choroby doświadczają odysei diagnostycznej i braku wiedzy lekarzy w zakresie leczenia oraz właściwej opieki.

– Najczęściej pacjenci diagnozowani są dopiero w momencie przełomu nadnerczowego, który jest zagrożeniem życia. I tak naprawdę ta droga do diagnozy to jest gehenna, kończy się najczęściej ogromną traumą, która trwa również po diagnozie, bo zaczyna się wędrówka po lekarzach, którzy nie mają wcale wiedzy. Nasza organizacja powstała właśnie po to, żeby edukować wszędzie, gdzie się da i informować o chorobie Addisona – powiedziała Magdalena Weimer, prywatnie mamą dziewczynki z chorobą Addisona.

Przedstawicielka stowarzyszenia wspierającego pacjentów z chorobą Addisona, niedoczynnością nadnerczy i wrodzonego przerostu nadnerczy zwróciła uwagę na problemy w dostępie do określonych formuacji leków, stosowanych w tych schorzeniach.

– Jeśli miałabym porównać chorobę Addisona do jakiegoś innego schorzenia, to powiedziałabym, że jest ona podobna do cukrzycy. Z tym, że nasi pacjenci nie są w stanie żyć bez kortyzolu. Dlatego walczymy o zestaw ratujący życie do domu, czyli zastrzyk z substytutu kortyzolu, który musi być podany w momencie przełomu nadnerczowego. Kolejną rzeczą są tabletki, które funkcjonują tak naprawdę od połowy lat 20. i się nie zmieniły, ale potrzebujemy małych dawek dla dzieci. Walczymy też o leki o przedłużonym uwalnianiu. Wspierają nas bardzo organizacje europejskie, ale Ministerstwo Zdrowia niestety zostawiło nas w zasadzie samym sobie – oceniła Magdalena Weimer.

Potrzeba dostępu do leczenia mukowiscydozy dla dzieci poniżej 12. roku życia

Sylwia Ból, przedstawicielka Mukokoalicji, zrzeszającej organizacje działające na rzecz osób chorych na mukowiscydozę i ich rodzin podkreśliła, że przez wiele lat jedynym sposobem leczenia tej choroby było leczenie objawowe. Nadzieja pojawiła się 2 lata temu, kiedy został ogłoszony program leczenia mukowiscydozy dla pacjentów od 12. roku życia.

– Wcześniej pacjenci każdego dnia spędzali długie godziny na fizjoterapii, połykali tonę leków, tak naprawdę miesiące spędzali w szpitalach, często korzystali z tlenoterapii i w dużym stopniu czekali na przeszczep płuc albo wątroby, albo na oba te organy. Teraz, kiedy patrzymy na osoby włączone do programu lekowego, które miały umrzeć w wieku lat 20, a w tej chwili studiują, wracają do pracy, mają plany, kobiety są w stanie urodzić dzieci bez obawy, że je osierocą, to jest dla nas naprawdę coś niewyobrażalnego – powiedziała Sylwia Ból, prywatnie mama 11-letniej dziewczynki chorej na mukowiscydozę.

Program lekowy nie obejmuje jednak pacjentów poniżej 12. roku życia, który także potrzebują dostępu do leczenia przyczynowego.

– W zeszłym roku przeżyliśmy ogromny dramat, bo walczyliśmy o rozszerzenie programu lekowego i miały być do niego włączone dzieci od 6. roku życia. Ta walka trwała 1,5 roku, niestety zakończyła się fiaskiem i dodatkowo nasze dzieci w grupie lekowej 6-12 lat zostały pozbawione leczenia w ramach RDTL. Czyli tak naprawdę, jeśli pogarsza się stan zdrowia dziecka, które ma mniej niż 12 lat, to nie ma dla niego żadnego leczenia. Są leki, są dopuszczone, przynoszą fantastyczne wyniki, ale tego leku podać nie możemy – zaznaczyła Sylwia Ból.

Przedstawicielka Mukokoalicji dodała, że w procesie refundacyjnym jest już kolejny wniosek, dotyczący leczenia pacjentów z mukowiscydozą od 2. roku życia. Rodziny chorych liczą, że tym razem wszystkie dzieci kwalifikujące się do terapii przyczynowej, zostaną objęte programem lekowym.

Prof. Chybicka: „Nie ma takich pieniędzy, jakich jest warte życie dziecka”

Prof. Alicja Chybicka przekazała, że dodatkowy miliard złotych zostanie przeznaczony na choroby rzadkie. Przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich zaznaczyła, że powinien zostać utworzony fundusz dla wszystkich dzieci jako rezerwa, gdy podanie kosztownej terapii jest konieczne natychmiast. Nie ma to być jednak Fundusz Medyczny.

– Nie ma takich pieniędzy, jakich jest warte życie dziecka. Mówię to do decydentów – te pieniądze powinny być. Trzeba chorym pomagać i trzeba próbować innowacji. Dla mnie jest oczywiste, że powinna być dostępność do najnowocześniejszych terapii w każdej chorobie i na pewno będę o to walczyć, żeby ta dostępność rzeczywiście była – zadeklarowała prof. Chybicka.

Uczestniczące w posiedzeniu organizacje pacjentów wskazywały również na potrzebę zwiększenia dostępu do diagnostyki, w tym badań genetycznych oraz poszerzenia przesiewu noworodkowego o kolejne choroby rzadkie. Potrzebna jest także specjalistyczna opieka koordynowana, wsparcie socjalne, psychologiczne, usprawnienie orzeczeń o niepełnosprawności oraz o kształceniu specjalnym w chorobach rzadkich.

Kiedy nowy Plan dla Chorób Rzadkich? Jest zapowiedź Ministerstwa Zdrowia

Do kwestii postępu prac nad nową odsłoną Planu dla Chorób Rzadkich odniosła się obecna na posiedzeniu Dominika Janiszewska-Kajka, zastępca dyrektora Departamentu Lecznictwa w Ministerstwie Zdrowia. Wyjaśniła, że resort skierował nowy dokument 24 maja br. do Zespołu ds. Programowania Prac Rządu.

– W dalszym ciągu oczekujemy na akceptację projektu. Najbliższe obrady Zespołu odbędą się 10 czerwca. Pojawimy się tam i będziemy bronić tego, co zostało w nim zawarte. Kiedy Zespół zgodzi się przyjąć go pod obrady rządu, projekt Planu zostanie poddany szerokim konsultacjom. Liczę, że będzie to kwestia kilku dni – przekazała Dominika Janiszewska-Kajka.

Prof. Chybicka zaznaczyła, że kolejnym krokiem powinno być stworzenie ustawy na podstawie Planu dla Chorób Rzadkich, w której będzie zapisane wszystko, co znalazło się w dokumencie i jeszcze więcej. Dzięki temu, na mocy ustawy, realizacja zadań zawartych w Planie stanie się obowiązkiem.

Z kolei reprezentujący Krajowe Forum Orphan Stanisław Maćkowiak dodał, że obecnie Plan dla Chorób Rzadkich dotyczy tylko jednego aspektu pomocy chorym, czyli części medycznej. Natomiast cały projekt, który został opracowany przez Komisję Europejską i przedstawiony państwowym członkowskim w postaci Europlanu, przewiduje pełną opiekę dla chorych na choroby rzadkie i dotyczy zarówno opieki medycznej, socjalnej, nauki, edukacji, jak i monitorowania oraz finansowania tej opieki.