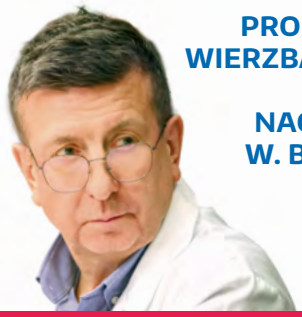
POSŁANKA BARBARA DZIUK: SZANSA DLA PACJENTÓW Z RAKIEM TRZUSTKI
str. 12



PROF. WALDEMAR WIERZBA LAUREATEM HONOROWEJ NAGRODY IM. DR. W. BIEGAŃSKIEGO
str. 27

SENATOR BEATA MAŁECKA-LIBERA: ZDROWIE POWINNO BYĆ PRIORYTETEM
str. 6

WYDANIE ELEKTRONICZNE

ŚWIAT LEKARZA 3D

MEDYCYNA ▪ FARMACJA ▪ NAUKA ▪ KULTURA ▪ PRAWO ▪ POLITYKA

NR 2(32)/3D/2023 DWUTYGODNIK

OPTYMALNY MODEL DIAGNOSTYKI I LECZENIA CHORÓB RZADKICH W POLSCE

FOT. TOMASZ ADAMASZEK

PROF. ANNA KOSTERA-PRUSZCZYK: Nie zabiegamy o przywileje, a jedynie o równouprawnienie w dostępie do kompetentnej opieki medycznej, podobnie jak w chorobach częstych w populacji.

FOT. TOMASZ ADAMASZEK

OPTYMALNY MODEL DIAGNOSTYKI I LECZENIA CHORÓB RZADKICH W POLSCE: Debata odbyła się w Centrum Konferencyjnym Państwowego Instytutu Medycznego MSWiA w Warszawie.

AKTUALNOŚCI

6 **Senator Beata Małecka-Libera:** Poprawa systemu ochrony zdrowia wymaga zmiany sposobu finansowania

27 Prof. Waldemar Wierzba laureatem Honorowej Nagrody im. dr. Władysława Biegańskiego

CHOROBY RZADKIE

4 **Prof. Anna Kostera-Pruszczyk:** Choroby rzadkie: sukcesy, nadzieje, wyzwania

8 **Choroby rzadkie to dla nas ogromne wyzwanie, ale chcemy doprowadzić do skrócenia odysei diagnostycznej i zaoferować pacjentom możliwość życia bez ograniczeń** – Rozmowa z dr. n. med. Pawłem Dubielą i Adamem Olejnikiem

DEBATA PIM MSWIA

12 Optymalny model diagnostyki i leczenia chorób rzadkich w Polsce

RDZENIOWY ZANIK MIĘŚNI

24 Terapia, która zmieniła życie pacjentów z SMA

PARTNERZY WYDANIA

AstraZeneca · Biogen · SERVIER moved by you · Orphan Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

ŚWIAT LEKARZA 3D Nr 2/2023 (32) Wydanie elektroniczne/ Dwutygodnik

WYDAWCA: **PAWEŁ KRUŚ**
pawel.krus@mediatv.com.pl

REDAKTOR PROWADZĄCA ŚWIAT LEKARZA 3D:
ANNA ROGALA| anna.rogala@mediatv.com.pl
ZESPÓŁ: **MACIEJ PINKOSZ, SZYMON GAJEWSKI**

REDAKTOR NACZELNY ŚWIAT LEKARZA:
PROF. DR HAB. N. MED. WALDEMAR WIERZBA
waldemar.wierzba@mediatv.com.pl

Z-CA RED. NACZ. ŚWIAT LEKARZA:
KATARZYNA PINKOSZ
katarzyna.pinkosz@mediatv.com.pl

DYREKTOR BIURA REKLAMY:
MARIUSZ SŁOMKA
mariusz.slomka@mediatv.com.pl

STUDIO GRAFICZNE:
ANNA STĘPNIAK
studio@mediatv.com.pl

PRENUMERATA:
swiat-lekarza@swiatlekarza.pl

ZARZĄD:
JOANNA SIERPIŃSKA – PREZES
joanna.sierpinska@mediatv.com.pl

ADRES WYDAWCY I REDAKCJI:
Media TV Plus Sp. z o.o.
ul. Tarczyńska 5/9 lok. 36, 02-025, Warszawa
tel. (22) 626 88 68, fax (22) 622 98 34
www.swiatlekarza.pl

Wydawca nie ponosi odpowiedzialności za treść i formę reklam, prezentacji produktów ani tekstów promocyjnych. Redakcja zastrzega sobie prawo do skracania i redagowania nadesłanych tekstów.

COPYRIGHT © MEDIA TV PLUS SP. Z O.O.
ZDJĘCIA: © Depositphotos / NA OKŁADCE: Tomasz Adamaszek

MAGAZYN WYŁĄCZNIE DLA LEKARZY

Choroby rzadkie, pediatria i łaska świętej wytrwałości

FOT. TOMASZ ADAMASZEK

Jeśli leczymy w Polsce choroby rzadkie, to jest to wyłącznie zasługa wcale licznej grupy ludzi, połączonych wytrwałością. Jeszcze nie tak dawno temu cierpliwie tłumaczyliśmy, że słowo „rzadkie" używane dla tej grupy chorób oznacza w istocie wielką liczbę wyzwań terapeutycznych, przed którymi stoi współczesna medycyna.

Po okresie pionierskim mamy dziś do czynienia z okresem entuzjazmu – widzimy, że z każdym rokiem możemy diagnozować trafniej i leczyć skutecznie. Ostatnie dwa lata, od powstania Funduszu Medycznego, stanowią przełom. Dziś choroby rzadkie leczymy najskuteczniej w Europie. Jestem dumny, że w PIM MSWiA powstał unikalny w Polsce Zakład Genetyki i Genomiki, a w porozumieniu z Instytutem Matki i Dziecka oraz Centrum Zdrowia Dziecka – Centrum Leczenia Chorób Rzadkich. Weszliśmy wraz z nimi w innowacyjny projekt przejmowania opieki nad wchodzącymi w dorosłość dziećmi z chorobami rzadkimi. Do tej pory były one pozostawione same sobie, młody człowiek sam musiał szukać dla siebie dalszej terapii.

FOT. TOMASZ ADAMASZEK

Taki postęp i ostatnie przyspieszenie zawdzięczamy niewielkiej grupie ludzi: **Posłance Barbarze Dziuk**, **Ministrom Adamowi Niedzielskiemu** i **Maciejowi Miłkowskiemu**, **Stanisławowi Maćkowiakowi**, **śp. Mirosławowi Zielińskiemu** i profesurze medycznej, z **prof. Anną Kosterą-Pruszczyk**, **Anną Latos-Bieleńską**, **Jolantą Sykut-Cegielską** i **prof. Mieczysławem Walczakiem** na czele.

Był taki moment, że choroby rzadkie, choć najczęściej dotyczące dzieci, zdominowały pediatrię. Niedoinwestowanie, niedostosowana do dzisiejszych potrzeb mapa oddziałów, brak kadry lekarskiej, słabość psychiatrii dziecięcej – to tylko wierzchołek góry problemów. Dzięki inspiracji prof. Jarosława Peregud-Pogorzelskiego „Świat Lekarza" jako pierwszy włączył sygnał alarmowy, zimą 2022 r. Dziś prace Zespołu Parlamentarnego ds. Pediatrii, stworzonego przez Posłankę Katarzynę Sójkę, są – zaryzykuję tę tezę – najbardziej konkretne w polskim Sejmie. Dzięki trosce Ministra Macieja Miłkowskiego wypracowane na Wiejskiej rozwiązania są bardzo szybko wprowadzane w życie. Redakcja „Świata Lekarza" wspiera Zespół i Ministra; mój zastępca, red. Paweł Kruś, uczestniczy w każdym posiedzeniu i włączony jest w opracowywanie merytoryki kolejnych spotkań.

Jaka byłaby za kilka lat Polska, gdyby upowszechnić cnoty wytrwałości i entuzjazmu od Sejmu do łóżka pacjenta i zarazić tymi cechami inne grupy zawodowe?

Prof. dr hab. n. med. Waldemar Wierzba,
Redaktor Naczelny

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl

Nie zabiegamy o przywileje, ale jedynie o równouprawnienie w dostępie do kompetentnej opieki medycznej, podobnie jak w chorobach częstych w populacji.

FOT. TOMASZ ADAMASZEK

Choroby rzadkie: **sukcesy, nadzieje, wyzwania**

PROF. DR HAB. N. MED. ANNA KOSTERA-PRUSZCZYK,
KLINIKA NEUROLOGII WARSZAWSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO, EUROPEJSKA SIEĆ REFERENCYJNA ERN EURO NMD

Kolejny rok za nami. Dzień Chorób Rzadkich AD 2023 przypomina o potrzebach naszych pacjentów, których udziałem jest nadal często odyseja diagnostyczna, a potem oczekiwanie na nowe, nieznane jeszcze medycynie terapie lub terapie lepsze niż te, które można zaproponować dzisiaj. To także moment kolejnego rocznego bilansu dokonań i tego, co przed nami.

Od kilku lat uczestniczymy w ogromnym postępie, który dokonuje się w naszym kraju w tym obszarze. Rejestracje i refundacje nowych leków, modelowy program diagnostyki i leczenia SMA z powszechnymi badaniami przesiewowymi noworodków, które przed czasem objęły cały kraj refundacją wszystkich trzech zarejestrowanych w tym wskazaniu leków i jedna z największych procentowo populacji chorych na SMA w Europie objętych leczeniem. To kilka przykładów sukcesów z najbliższej mi dziedziny. A jest ich wiele także w innych dziedzinach medycyny. To sukcesy systemowe, których trwałe efekty zmieniają na lepsze perspektywę życia kolejnych grup chorych i ich bliskich. I za te sukcesy dziś dziękujemy wszystkim: badaczom, decydentom, środowisku medycznemu, organizacjom pacjenckim, wszystkim, którzy przekuwają zdobycze współczesnej medycyny na codzienną praktykę kliniczną w Polsce.

Nasze nadzieje wiążemy z Planem dla Chorób Rzadkich. Od wielu miesięcy trwają intensywne prace nad jego wdrożeniem. Wszystkie obszary Planu są ważne, mają charakter komplementarny. Ułatwienie dostępu do diagnostyki zarówno chorób uwarunkowanych genetycznie, jak i o innym podłożu, powołanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR) i wzmocnienie ich potencjału, stworzenie Rejestru Chorób Rzadkich, wypełnienie treścią Platformy Informacyjnej i jej stała aktualizacja, stworzenie Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką dla wielu zróżnicowanych grup pacjentów to zadania dla całego środowiska. To proces, z którym wiążą się największe oczekiwania, chcemy aby toczył się jak najszybciej.

I wreszcie wyzwania, a jest ich wiele. Ponad 10 tys. chorób rzadkich, 2,5 mln chorych w Polsce, zarówno dzieci, jak i dorosłych, to bardzo duża i zróżnicowana populacja. Jest mało prawdopodobne, aby ośrodki eksperckie mogły natychmiast zapewnić codzienną opiekę wszystkim z nich, nie zawsze zresztą jest taka potrzeba. Wiele z chorób rzadkich ma ciężki przebieg, chorzy wymagają pomocy eksperckiej, nierzadko wielodyscyplinarnej. To oni powinni być otoczeni opieką w OECR. Są jednak także choroby rzadkie o stacjonarnym przebiegu, a chorzy po ustaleniu rozpoznania mogą z powodzeniem pozostawać pod opieką swojego lekarza rodzinnego lub specjalisty w miejscu zamieszkania, odwiedzając ośrodek ekspercki nawet raz na kilka lat. W takim przypadku OECR powinny wspierać swoją wiedzą i doświadczeniem lekarzy sprawujących codzienną opiekę w miejscu zamieszkania chorego. Musimy być otwarci na potrzeby pacjentów i lekarzy. Unikać przekonania, że rozpoznanie każdej choroby rzadkiej oznacza trudny lub niepomyślny przebieg, podnosić wiedzę wszystkich profesjonalistów i nieustannie budować świadomość społeczną. Pamiętać, że nie zabiegamy o przywileje, ale jedynie o równouprawnienie w dostępie do kompetentnej opieki medycznej, podobnie jak w chorobach częstych w populacji. ■

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl

Poprawa systemu ochrony zdrowia wymaga zmiany sposobu finansowania

ROZMOWA Z **SENATOR BEATĄ MAŁECKĄ-LIBERĄ** PO ZAKOŃCZENIU SEMINARIUM ZESPOŁU DORADCÓW KOMISJI ZDROWIA „RADYKALNE ZWIĘKSZENIE DOSTĘPU I JAKOŚCI ŚWIADCZEŃ ZDROWOTNYCH".

System ochrony zdrowia wymaga naprawy, po dzisiejszym seminarium, wiemy gdzie i jakie są największe problemy. Ale żeby cokolwiek dobrego zaczęło się dziać, nie wystarczy je nazwać.

Przestańmy pozorować działania. Zdrowie powinno być priorytetem. To wyzwanie dla nowego rządu. Potrzebujemy mocnego lidera, takiego, który rozumie, jak powinien funkcjonować system ochrony zdrowia, który będzie otwarty na potrzeby pracowników ochrony zdrowia, na pacjentów i który będzie ich wspierał. Moim zdaniem taki lider, nowy minister zdrowia, powinien być w randze wicepremiera.

Poprawa systemu ochrony zdrowia nie jest możliwa bez zmiany sposobu jej finansowania.

Właśnie w sposobie finansowania szczególnie widać działania pozorowane, a to przecież mają być działania rzeczywiste. Jeśli chcemy usprawnić system, nakłady powinny być co najmniej dwukrotnie wyższe.

Należy się przyjrzeć, jak dysponować finansami, czy są one prawidłowo rozdzielane?

Np. w latach 2017-2018 wprowadzono nową zasadę, tzw. 7% PKB na zdrowie. Tylko że to działanie pozorowane, bo współczynnik jest dwa lata do tyłu i każdego roku co najmniej 10 mld zł mniej przeznaczane jest na zdrowie. W 2020 r., wbrew wcześniejszym obietnicom, wydatki z funduszu pocovidowego i środków europejskich zaliczono do nakładów publicznych. W tym roku ustawa o zawodzie lekarza i lekarza dentysty – zresztą błędnie tak nazwana – zezwoliła na zabranie z budżetu Ministerstwa Zdrowia 13 mld zł i przeniesienie zadań do NFZ. Z kolei w Funduszu Medycznym leżą niewydatkowane, wirtualne pieniądze, które powinny zasilić system ochrony zdrowia.

Należy stworzyć wieloletnią strategię ochrony zdrowia, bo bez tego nie ruszymy dalej?

Nowa strategia dla zdrowia publicznego, powinna być wynikiem konsensusu społecznego, nie może być tworzona w chaosie, bez konsultacji ze wszystkimi zainteresowanymi środowiskami, jak to ma obecnie miejsce. W nowym systemie powinno się znaleźć miejsce dla wszystkich istotnych podmiotów procesu leczniczego, niezależnie od statusu ich właścicieli. Podmioty państwowe i prywatne powinny mieć te same prawa korzystając ze środków publicznych. I co bardzo ważne – tworzone dla nich prawa nie mogą być oderwane od rzeczywistości.

A priorytety w finansowaniu?

Strumień pieniędzy powinien być skierowany na profilaktykę i zapobieganie chorobom, z uwzględnieniem epidemiologii i demografii, na wczesną diagnostykę, aby pacjent nie musiał trafiać do szpitala. Należy zwiększyć finansowanie POZ-ów, więcej uwagi poświęcić opiece koordynowanej.

Zanotował: Paweł Kruś

Strumień pieniędzy powinien być skierowany na profilaktykę i zapobieganie chorobom, z uwzględnieniem epidemiologii i demografii, na wczesną diagnostykę, aby pacjent nie musiał trafiać do szpitala.

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl

Choroby rzadkie to dla nas ogromne wyzwanie, ale chcemy doprowadzić do skrócenia odysei diagnostycznej i zaoferować pacjentom możliwość życia bez ograniczeń

ROZMOWA Z **DR. N. MED. PAWŁEM DUBIELĄ**, THERAPEUTIC AREA MEDICAL LEAD, ORAZ Z **ADAMEM OLEJNIKIEM**, DIAGNOSTIC MANAGEREM Z FIRMY ASTRAZENECA

Dlaczego AstraZeneca, znana z działalności w dziedzinie chorób populacyjnych, w nefrologii, kardiologii czy onkologii, decyduje sie na działania w obszarze chorób rzadkich?

PAWEŁ DUBIELA: Podstawową wartością firmy AstraZeneca jest służba pacjentom. W obszarze chorób rzadkich wyzwanie jest olbrzymie – spośród ponad 7000 opisanych chorób rzadkich zaledwie ok. 5% ma celowane terapie. Wierzymy, że poprzez badania i rozwój, które stanowią podstawę działania naszej firmy, możemy rozwiązać choć część tych niezaspokojonych potrzeb i wesprzeć pacjentów.

ADAM OLEJNIK: Dlaczego choroby rzadkie? Przede wszystkim, jak powiedział już Paweł, dostrzegliśmy znaczące potrzeby pacjentów i podjęliśmy wyzwanie, by zmienić ich życie na lepsze. Na świecie te schorzenia dotykają ponad 300 mln osób. W Polsce stanowią 6-8% populacji, a to niemało, bo kilka milionów pacjentów.

Samych typów chorób rzadkich wyodrębniono ponad 7 tys., a przykładowo rzadkich chorób genetycznych odkrywa się ok. 260-280 rocznie. To wszystko pokazuje, jak duży jest to problem, tym bardziej że wiele z nich pozostaje niezdiagnozowanych. Tak więc choroby rzadkie to ogromna, niezaspokojona potrzeba medyczna, co tym samym czyni ją wyzwaniem dla naukowców, lekarzy oraz firm. Nasza firma, podobnie jak inne, to wyzwanie podjęła.

W tym roku skupiać się będziemy na trzech obszarach, na chorobach onkologicznych, przewlekłych i właśnie chorobach rzadkich.

O tym, że interesowaliście sie chorobami rzadkimi już wcześniej, świadczy przejęcie przez AstraZeneca w 2021 r. amerykańskiej firmy biotechnologicznej Alexion.

ADAM OLEJNIK: To było połączenie wzajemnych doświadczeń i celów, które trwa nadal. Alexion to amerykańska biotechnologiczna firma farmaceutyczna

specjalizująca się w opracowywaniu leków dla osób cierpiących na choroby rzadkie.

Mieli doskonałe wyniki, co dawało nam pewność, że to będzie znakomita synergia. Ich leki mają do dyspozycji również polscy pacjenci. To m.in. innowacyjny lek pozwalający na kontrolowanie układu dopełniacza, w naszym kraju refundowany dla dzieci i dorosłych od 2018 r., w ramach dwóch programów lekowych: „Leczenie atypowego zespołu hemolityczno-mocznicowego" i „Leczenie nocnej napadowej hemoglobinurii". Ponadto lek jest zarejestrowany (już wyłącznie dla dorosłych) z przeciwciałami przeciwko receptorowi acetylocholinowemu oraz w przypadku opornej na leczenie uogólnionej miastenii rzekomoporaźnej.

AstraZeneca przymierza się także do przejęcia kolejnej amerykańskiej firmy. Czy LogicBio również ma coś wspólnego z chorobami rzadkimi?

ADAM OLEJNIK: LogicBio Therapeutics to pionierska firma zajmująca się opracowywaniem terapii genowych i, podobnie jak Alexion, koncentruje się na chorobach rzadkich. Celem przejęcia LogicBio jest przyspieszenie rozwoju leków tworzonych przez Alexion, dzięki wykorzystaniu technologii LogicBio, ich doświadczonego zespołu badawczo-rozwojowego oraz doświadczenia w rozwoju przedklinicznym. Razem, wykorzystując swoje wzajemne zasoby, możemy zrobić wiele dobrego dla pacjentów.

Tylko że żadna terapia, żadnym lekiem, nie przyniesie oczekiwanych rezultatów, jeśli choroba nie zostanie odpowiednio wcześnie i prawidłowo zdiagnozowana. A w przypadku chorób rzadkich, o czym już wspomnieliśmy, wygląda to dramatycznie. Mówi się wręcz o odysei diagnostycznej, bo to, co przechodzą pacjenci i ich rodziny, szukając pomocy u kolejnych lekarzy, jest drogą przez mękę. Czy AstraZeneca ma jakieś plany w związku z diagnostyką?

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

DR N. MED. PAWEŁ DUBIELA:

Nasze badania w obszarze chorób rzadkich koncentrują się przede wszystkim na chorobach wywołanych nieprawidłowościami funkcjonowania układu dopełniacza oraz metabolizmem komórkowym.

PAWEŁ DUBIELA: Tu mamy niejako dwie strony chorób rzadkich. Z jednej jest to, dostępność do leczenia rozumiana jako badania nad nowymi cząsteczkami oraz wprowadzanie na rynek leków już zarejestrowanych. Nasze badania w obszarze chorób rzadkich koncentrują się przede wszystkim na chorobach wywołanych nieprawidłowościami funkcjonowania układu dopełniacza oraz metabolizmem komórkowym.

Jednak nawet gdy lek dostanie już rejestrację od EMA w UE, konieczne jest wprowadzenie go na rynek, czyli refundacja, aby pacjenci mieli do niego dostęp. Dlatego nasze działania dotykają tego ważnego aspektu, m.in. w neurofibromatozie, deficycie kwaśniej lipazy lizosomalnej, czy hipofosfatazji, gdzie pacjenci w Polsce nie mają dostępu do terapii celowanej mimo jej dostępności w Europie.

Pracujemy też w tych obszarach, gdzie co prawda leki pojawiły się już nawet kilka lat temu, ale my wciąż poszukujemy jeszcze lepszych rozwiązań – takich, które znacząco poprawią choremu komfort życia. Do chorób, na które mamy leki, ale pracujemy nad nowocześniejszymi, należą np. nocna napadowa hemoglobinuria czy atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy (aHUS). Nasze rozwiązanie ma na celu zmniejszenie obciążenia chorobą poprzez czterokrotnie rzadsze podanie leku. Drugim elementem wyzwania jest diagnostyka. W przypadku chorób rzadkich często nawet 90% pacjentów pozostaje niezdiagnozowanych, a odyseja diagnostyczna trwa wiele lat. Diagnostyka stanowi ogromne wyzwanie nie tylko w Polsce.

Zmorą chorób rzadkich jest obecność objawów, które często przypominają choroby populacyjne. Zgodnie z logiką, lekarz najpierw podejrzewa choroby częściej ➤

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl

występujące. Pacjent przechodzi kolejne badania, jego dokumentacja medyczna rośnie, ale diagnozy wciąż nie ma. Biorąc pod uwagę fakt progresywności większości chorób, a dla niektórych z nich błyskawicznego przebiegu, czas jest bezcenny.

Opracowaliśmy w firmie programy, które mają być wsparciem dla skrócenia diagnostyki. Oferujemy zarówno gotowe rozwiązania, np. testy suchej kropli krwi (DBS), jak i serwisy dla lekarzy, którzy już podejrzewają u pacjenta jakąś chorobę rzadką, ale nie mają w swoim ośrodku dostępu do skomplikowanej aparatury, np. cytometru przepływowego, czy możliwości wykonania badania genetycznego.

Dodatkowo pracujemy nad rozwiązaniami AI, które mogą pomóc lekarzowi połączyć wszystkie te ścieżki, którymi podąża pacjent w poszukiwaniu prawidłowej diagnozy, aby powiązać częste objawy z możliwością wystąpienia u niego choroby rzadkiej.

ADAM OLEJNIK: Warto dodać, że w przypadku chorób rzadkich, gdzie leki są bardzo drogie, co jest związane z długotrwałym procesem poszukiwania rozwiązań terapeutycznych w badaniach klinicznych, wczesna i właściwa diagnoza oznacza oszczędności w całym procesie leczenia.

Nasza rola w zakresie diagnostyki będzie się sprowadzała przede wszystkim do szeroko pojętej edukacji, wzmacniania świadomości lekarzy, którzy często nie zdają sobie sprawy, że mogą mieć do czynienia z taką właśnie rzadką chorobą. Pamiętam pacjentkę, która przez ponad trzy lata chodziła od lekarza do lekarza, nie mogąc otrzymać ostatecznej diagnozy. Rozpoznanie u takiej osoby stanowi wyzwanie zarówno dla lekarza, jak i dla pacjenta.

W tym przypadku odpowiedzią było zwrócenie uwagi na wyniki badania krwi i moczu, które powinny skłonić do pogłębionej diagnostyki. W końcowym rozrachunku chodziło o nocną napadową hemoglobinurię, której istota polega na braku czynników chroniących erytrocyty przed rozpadem.

Wspomnieliście Panowie o AI. Na świecie sztuczna inteligencja zaczyna robić furorę, natomiast nie słychać o niej jeszcze w kontekście diagnostyki. Jak widzicie tu jej miejsce?

PAWEŁ DUBIELA: W chorobach rzadkich mamy do czynienia z wieloma symptomami, które występują również w chorobach populacyjnych. Sztuczna inteligencja mogłaby stanowić poważne wsparcie dla diagnostów, pomagając w rozpatrywaniu subtelnych różnic, np. w analizie morfologii krwi, poziomów konkretnych biomarkerów.

To trochę tak jak ze stetoskopem – dziś wciąż pozostaje podstawowym narzędziem, wręcz atrybutem lekarza, natomiast gdy go wynaleziono w XIX wieku, był nowością, której dopracowywanie i popularyzacja trwały sto lat. Analogicznie wierzymy, że AI nigdy nie zastąpi tego, co najważniejsze – wywiadu z pacjentem oraz doświadczenia lekarza. Może natomiast go wspomóc dzięki czułości w odniesieniu do analizy dużej ilości danych czy obrazów. Mamy też nadzieję, że wprowadzenie tego narzędzia zajmie nam mniej niż stulecie.

Czy firma ma już jakieś własne doświadczenia ze sztuczną inteligencją?

PAWEŁ DUBIELA: Wraz z jednym z polskich start-upów przygotowaliśmy pierwszy algorytm, który wspierałby diagnostykę w kierunku PNH, czyli nocnej napadowej hemoglobinurii. Pierwsze testy mamy już za sobą, są bardzo obiecujące. Jeszcze w tym roku zamierzamy tę innowację wprowadzić do polskich szpitali.

Jeżeli odniesiemy sukces, następnym krokiem będzie wprowadzenie sztucznej inteligencji do diagnostyki w rzadkich chorobach metabolicznych i pozostałych chorobach układu dopełniacza. Wierzymy w polskie innowacje i mamy nadzieję, że wspierając polskie start-upy, zwiększymy ich rozpoznawalność na świecie.

A jak zamierzacie poprawiać dostęp do właściwej diagnostyki, kształtować świadomość lekarzy?

ADAM OLEJNIK: Już teraz współpracujemy z ponad 530 ośrodkami klinicznymi, szpitalami, poradniami, gabinetami lekarzy rodzinnych w całym kraju. Organizujemy spotkania, informując o nowych możliwościach terapeutycznych i rozwiązaniach diagnostycznych. Będziemy chcieli położyć większy nacisk na zacieśnienie współpracy lekarzy z diagnostami. Niby nic nowego, ale w tym zakresie nadal jest sporo do zrobienia. Dobrze by było, gdyby diagnozowaniem chorób rzadkich zajmowały się te laboratoria, które mają ku temu odpowiednie warunki, aby były to placówki certyfikowane, wydające ustandaryzowane wyniki.

Widzimy potrzebę promowania przeprowadzania zewnętrznych kontroli jakości badań, które dają laboratorium potwierdzenie wysokiej jakości i powtarzalności uzyskiwanych wyników. Jest to droga do zminimalizowania liczby wyników fałszywie dodatnich czy fałszywie ujemnych. Nadal może dochodzić do sytuacji, gdy wykonywana jest seria badań, wyniki zajmują np. cztery strony, ale wśród nich nie ma tego jedynego, niezbędnego do postawienia właściwej diagnozy. I wtedy pacjent traci cenny czas na powtórne badania, w innym laboratorium.

Oczywiście my nie będziemy wpływać na to, jak laboratoria są zorganizowane czy wydawać certyfikaty, bo nie taka jest nasza rola. Ale możemy pokazywać rozwiązania oraz wzorce z innych krajów i jak te rozwiązania pozytywnie wpłynęły na procesy diagnostyczne. Chodzi też o to, żeby próbek z materiałem do badań nie trzeba było przesyłać na drugi koniec świata, co niestety obecnie ma miejsce.

Któryś z lekarzy powiedział, że lekarze leczą tylko te choroby, które znają. To wyjaśniałoby, dlaczego tak wiele chorób rzadkich jest jeszcze nierozpoznanych.

ADAM OLEJNIK: Tu wracamy do edukacji, którą będziemy wspierać. Nie tylko centralnie, ale też lokalnie, podczas spotkań z lekarzami w terenie. Będziemy dzielić się z nimi tym, co już wiemy, co poznaliśmy dzięki naszym naukowcom. Do tej pory więcej uwagi kierowaliśmy w stronę samych terapii, teraz więcej będziemy zajmować się także diagnostyką, bo tu też mamy do czynienia z coraz to nowymi technologiami.

Diagnostyka genetyczna, molekularna – to przyszłość. Bez niej w chorobach rzadkich niewiele da się zrobić. Warto jednocześnie podkreślić, że obszar diagnostyki, z jej całym wachlarzem metod – od badań biochemicznych, immunoenzymatycznych, poprzez diagnostykę molekularną i genetyczną wyraża potrzebę systemowych rozwiązań związanych z finansowaniem tych badań. Korzyści z szybko i celnie przeprowadzonego procesu diagnostycznego skracają znacząco odyseję diagnostyczną pacjenta. Dodatkowo zapobieganie chorobie na jej wczesnych etapach wiąże się z odciążeniem systemu opieki zdrowotnej.

Czy bierzecie pod uwagę udział w badaniach pilotażowych, przesiewowych? Jak pokazuje przykład SMA, możemy tak organizować tego typu badania, że podziwia nas cała Europa i chce korzystać z naszych doświadczeń.

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

ADAM OLEJNIK:

Diagnostyka genetyczna, molekularna – to przyszłość. (...) Korzyści z szybko i celnie przeprowadzonego procesu diagnostycznego skracają znacząco odyseję diagnostyczną pacjenta.

ADAM OLEJNIK: Na pewno nie w przypadku każdej choroby takie badania można przeprowadzać, ale mamy to na uwadze. Wszystko, co może pomóc pacjentom obciążonym chorobami rzadkimi, jest nam bliskie.

Jakie macie plany w obszarze chorób rzadkich na 2023 rok?

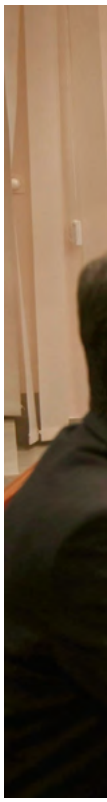
PAWEŁ DUBIELA: W kontekście tego, co powiedziałem, nie mógłbym nie zacząć od diagnostyki. Zgodnie z zapowiedzią naszego prezesa Wiktora Janickiego planujemy wsparcie diagnostyki, przeznaczając w Polsce na ten cel milion dolarów. Obejmie to specjalistyczne testy, procedury diagnostyczne oraz AI.
Nie zaprzestajemy działań w badaniach klinicznych – poszukujemy coraz to nowszych rozwiązań, m.in. dla gMG, NMOSD, choroby Wilsona czy rzadkiej postaci amyloidozy: hATTR. Nie zapominamy też o pacjentach, którzy mają już diagnozę za sobą, a także dostęp do leczenia. Wsłuchując się w głos chorych, wspieramy ich poprzez współpracę ze stowarzyszeniami pacjenckimi, rozwiązania takie jak paszporty pacjenckie czy serwisy, których potrzebują.

Wasza pomoc ma też bardzo wymierne efekty w postaci pomocy dla konkretnych pacjentów.

ADAM OLEJNIK: Pewnie ma pani na myśli finansowanie niektórych badań diagnostycznych z ośrodków niedysponujących takimi możliwościami. Zidentyfikowaliśmy tę potrzebę i staramy się ją zaspokoić poprzez umożliwienie wykonywania takich badań w innych ośrodkach. Jest to element postępowania zgodnie z jedną z naszych zasad – „We do the right thing". Nie ma w tym nic szczególnego, naprawdę.

Rozmawiała: Bożena Stasiak

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl



Optymalny model **diagnostyki i leczenia chorób rzadkich** w Polsce

Debata odbyła się w Centrum Konferencyjnym Państwowego Instytutu Medycznego MSWiA w Warszawie.

RELACJĘ PRZYGOTOWAŁY: **KATARZYNA PINKOSZ, BOŻENA STASIAK**
| ZDJĘCIA **TOMASZ ADAMASZEK**

PROF. WALDEMAR WIERZBA: To pierwsza z debat, jakie Państwowy Instytut Medyczny MSWiA planuje organizować raz w miesiącu. Najpóźniej w czerwcu rozpoczniemy cykl autorskich konferencji naukowych PIM dla lekarzy różnych specjalności. Chciałbym, aby tak jak podczas pandemii, właśnie w naszym Instytucie powstawały wytyczne terapeutyczne i rozwiązania systemowe. Tworzenie medycyny przyszłości to nasza misja. Mamy znakomitą kadrę, a status Państwowego Instytutu Medycznego zobowiązuje nas do aktywności naukowej.

Ta aktywność jest widoczna w konkretnych działaniach. I tak np., widząc ogromną potrzebę w obszarze rozwoju badań genetycznych, stworzyliśmy unikalny w Polsce Zakład Genetyki i Genomiki, a w porozumieniu z Instytutem Matki i Dziecka oraz Centrum Zdrowia Dziecka – Centrum Leczenia Chorób Rzadkich. Weszliśmy wraz z nimi w innowacyjny projekt przejmowania opieki nad wchodzącymi w dorosłość dziećmi z chorobami rzadkimi. Do tej pory były one pozostawione same sobie, młody człowiek sam musiał szukać dla siebie dalszej terapii. W tym celu nawiązaliśmy również współpracę ze szpitalem w Dziekanowie Leśnym i Szpitalem Bródnowskim.

W debacie udział wzięli:

MACIEJ MIŁKOWSKI, PODSEKRETARZ STANU W MINISTERSTWIE ZDROWIA
POSŁANKA BARBARA DZIUK, PRZEWODNICZĄCA ZESPOŁU PARLAMENTARNEGO DS. CHORÓB RZADKICH
PROF. JOLANTA SYKUT-CEGIELSKA, KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE PEDIATRII METABOLICZNEJ
PROF. ANNA LATOS-BIELEŃSKA, KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE GENETYKI KLINICZNEJ
PROF. ANNA TYLKI-SZYMAŃSKA, INSTYTUT POMNIK-CENTRUM ZDROWIA DZIECKA
PROF. MIECZYSŁAW WALCZAK, KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE ENDOKRYNOLOGII I DIABETOLOGII DZIECIĘCEJ
STANISŁAW MAĆKOWIAK, KRAJOWE FORUM NA RZECZ TERAPII CHORÓB RZADKICH ORPHAN
PROF. GRAŻYNA RYDZEWSKA, KIEROWNIK KLINIKI CHORÓB WEWNĘTRZNYCH I GASTROENTEROLOGII, PIM MSWIA W WARSZAWIE
DR N. MED. LESZEK KRAJ, KLINIKA CHORÓB WEWNĘTRZNYCH, HEMATOLOGII I ONKOLOGII, WARSZAWSKI UNIWERSYTET MEDYCZNY

DYSKUSJĘ MODEROWALI:

PROF. WALDEMAR WIERZBA, DYREKTOR PAŃSTWOWEGO INSTYTUTU MEDYCZNEGO MSWIA W WARSZAWIE
RED. KATARZYNA PINKOSZ, „ŚWIAT LEKARZA"
RED. PAWEŁ KRUŚ, „ŚWIAT LEKARZA"

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl

RED. PAWEŁ KRUŚ: Prowadzony przez posłankę Barbarę Dziuk Parlamentarny Zespół ds. Chorób Rzadkich wiele zmienił w sytuacji pacjentów. Pani Poseł nie mogła dziś z nami być, przesłała swój głos w debacie.

POSŁANKA BARBARA DZIUK: Choroby rzadkie są w centrum zainteresowania Zespołu Parlamentarnego, którym kieruję już czwarty rok. Postęp w organizacji ich leczenia jest bezprecedensowy. Nigdy przedtem nikt nie przywiązywał takiej wagi do tej grupy chorych. Obecnie, odkąd działa Parlamentarny Zespół ds. Chorób Rzadkich i jest Plan dla Chorób Rzadkich, sytuacja bardzo się zmieniła. Przed nami jeszcze wiele wyzwań, jak choćby diagnostyka chorób rzadkich, utworzenie ośrodków specjalizujących się w opiece nad pacjentami, są nowe terapie, jednak dzięki wspólnemu działaniu możemy robić więcej dla pacjentów, których dotknęła choroba rzadka. Najważniejsze jest dobro pacjenta, każdego pacjenta.

PROF. MIECZYSŁAW WALCZAK: Wiele nadziei wiążemy z powstaniem Funduszu Medycznego, dzięki któremu będzie ułatwiony dostęp do terapii, zwłaszcza tych bardzo drogich. Nadal jednak wielu chorych czeka na leki.

Chciałbym też podkreślić, jak ważne jest przystosowywanie chorych do w miarę normalnego życia w społeczeństwie, takie zintegrowane podejście do chorób rzadkich, w kilku sferach. Bo rozpoznanie choroby, wdrożenie leczenia to nie wszystko. My musimy iść dalej. Nie wystarczy powiedzieć „A", trzeba być gotowym na powiedzenie „B". Pacjent jest leczony, ale – co dalej? Przecież nie chodzi o to, żeby powiększać liczbę pacjentów, którzy będą coraz bardziej obciążali rodzinę, społeczeństwo, system. Część z tych osób może nie tylko samodzielnie funkcjonować, ale też być aktywna zawodowo i zarabiać na siebie, a może i na innych. Do tego konieczne jest prowadzenie odpowiedniej edukacji, aby i chorzy, i ich rodziny oraz lekarze mieli świadomość, że nie tylko diagnostyka i leczenie, nie tylko plan „A", ale i plan „B". I z taką misją powinniśmy wchodzić w szeroko pojęty problem chorób rzadkich.

RED. PAWEŁ KRUŚ: Przyjrzyjmy się wyzwaniom w konkretnych chorobach rzadkich.

PROF. WALDEMAR WIERZBA:

Widząc ogromną potrzebę w obszarze rozwoju badań genetycznych, stworzyliśmy unikalny w Polsce Zakład Genetyki i Genomiki, a w porozumieniu z Instytutem Matki i Dziecka oraz Centrum Zdrowia Dziecka – Centrum Leczenia Chorób Rzadkich.

MINISTER MACIEJ MIŁKOWSKI:

Chciałbym podkreślić, że jeśli chodzi o choroby rzadkie, to w niektórych zakresach jesteśmy w czołówce Europy, np. od wielu lat mamy europejski, światowy system badań przesiewowych noworodków; jesteśmy pod tym względem liderami.

RED. KATARZYNA PINKOSZ: Do chorób rzadkich zaliczamy m.in. lizosomalne choroby spichrzeniowe. To grupa kilkudziesięciu chorób metabolicznych uwarunkowanych genetycznie, u podłoża których leży najczęściej defekt enzymatyczny prowadzący do gromadzenia się różnych substancji w lizosomach. Prowadzi to do uszkodzenia komórek i tkanek. Do chorób spichrzeniowych należy między innymi niedobór lizosomalnej kwaśniej lipazy (LAL-D). Jest to rzadka choroba wieloukładowa, wywołana defektem genetycznym powodującym znaczne zmniejszenie lub całkowity brak aktywności lizosomalnej kwaśnej lipazy. Jakie są objawy tej choroby?

PROF. ANNA TYLKI-SZYMAŃSKA: Globalne spojrzenie na choroby rzadkie jest oczywiście bardzo ważne, jednak lekarz praktyk staje wobec konkretnego pacjenta, któremu trzeba pomoc. Niedobór lizosomalnej kwaśniej lipazy jest chorobą uwarunkowaną genetycznie, dziedziczoną autosomalnie recesywnie. Wyróżnia się dwa fenotypy kliniczne tego defektu: pierwszy, znany jako choroba Wolmana, który charakteryzuje się bardzo ciężkim przebiegiem i niepomyślnym rokowaniem. Jest to skutkiem głębokiego deficytu aktywności kwaśnej lipazy, co wynika z ciężkich mutacji w genie kodującym ten enzym. Drugą postacią jest choroba spichrzania estrów cholesterolu, o stosunkowo późnej ekspresji i raczej powolniejszym przebiegu – tak przynajmniej odbiera to pacjent, który długo może nie odczuwać dolegliwości.

W przypadku pierwszego fenotypu, rzadziej rozpoznawanego, większość dzieci nie dożywa pierwszego roku życia. Dlatego może się zdarzyć, że nie zdążymy dostatecznie szybko przeprowadzić diagnostyki. W przypadku fenotypu drugiego, charaktertyzującego się późniejszym wystąpieniem objawów, pacjenci długo nie zdają sobie sprawy z istnienia swojej choroby, gdyż długo nie odczuwają objawów. Jednak choroba nieubłaganie postępuje. W chorobie spichrzania estrów cholesterolu rozwój choroby jest powolniejszy, dlatego przebieg jest pozornie łagodniejszy. W przebiegu tej choroby dochodzi do powiększenia wątroby i śledziony, podwyższenia stężenia cholesterolu i zaburzenia homeostazy lipidowej, co może z czasem skutkować objawami ogólnoustrojowymi.

W Polsce diagnostyka enzymatyczna deficytu LAL jest prowadzona od lat 90. XX wieku. Od tego czasu udało nam się rozpoznać kilkadziesiąt przypadków tej choroby. Kontynuowaliśmy w naszym ośrodku, to znaczy w Instytucie-Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka, obserwację zdiagnozowanych pacjentów, mieliśmy nawet otwarte badanie kliniczne i chorzy przez 5 lat otrzymywali leczenie enzymatyczne. Dzięki enzymatycznej terapii zastępczej normalizowała się funkcja wątroby, zmniejszała się objętość wątroby i śledziony, poprawiała się też homeostaza lipidowa. Jest to niewątpliwy sukces terapeutyczny, jeśli chodzi o łagodzenie objawów i pomyślną prognozę dla dalszego przebiegu choroby.

RED. PAWEŁ KRUŚ:

W ostatnich latach stopniowo zmienia się sytuacja pacjentów z metabolicznymi chorobami rzadkimi w dostępie do nowych terapii (pojawiły się refundacje m.in. w chorobie Pompego, zespole Huntera).

RED. KATARZYNA PINKOSZ: W Polsce aktualne leczenie tej choroby opiera się na stosowaniu terapii wspomagających mających na celu jedynie kontrolę jej objawów i leczenie powikłań. Czy są obecnie dostępne opcje terapeutyczne? Jakie są doświadczenia ze stosowania tej terapii w Polsce w ramach badań klinicznych? Co z pacjentami, którzy już nie są w badaniu?

PROF. ANNA TYLKI-SZYMAŃSKA: Leczenie enzymatyczne – tzw. enzymatyczna terapia zastępcza – jest możliwe od ponad trzydziestu lat. ➤

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl

Po raz pierwszy zastosowano je w chorobie Gauchera. Obecnie ten sposób leczenia stosuje się w innych chorobach lizosomalnych, m.in. w deficycie LAL. Polega on na podawaniu brakującego enzymu dożylnie – raz na 2 tygodnie. Podany enzym uzupełnia deficyt aktywności enzymu pacjenta. Po zakończeniu badania klinicznego czworo pacjentów otrzymuje ten preparat w ramach darowizny od producenta. Inni pacjenci niestety nie są leczeni.

RED. KATARZYNA PINKOSZ: Dlaczego terapie enzymatyczne są tak ważne w przypadku chorób spichrzeniowych u dzieci i jak wygląda ich skuteczność?

PROF. JOLANTA SYKUT-CEGIELSKA: Choroby spichrzeniowe są chorobami postępującymi, mają różny fenotyp: niektóre z nich przebiegają bardzo łagodnie, bezobjawowo, inne mają bardzo ciężki przebieg, mogą spowodować śmierć już w pierwszym miesiącu czy pierwszych miesiącach życia. Ta progresja objawów może być zahamowana poprzez enzymatyczne terapie substytucyjne, znane od bardzo dawna. Powstają jednak nowe terapie enzymatyczne dla poszczególnych chorób, dla których do tej pory nie było żadnej opcji, tak jak dla deficytu kwaśniej lizosomalnej lipazy, dlatego dobrze by było, żeby były dostępne. Dla pacjenta dostęp do enzymatycznej terapii zastępczej oznacza żyć albo nie.

W ostatnim czasie dostępność do różnych terapii, również we wrodzonych wadach metabolizmu, bardzo się poprawiła. Na pewno jednak byłoby dobrze, gdyby pojawiła się możliwość podawania nowych terapii enzymatycznych.

PROF. MIECZYSŁAW WALCZAK:

Jeszcze kilka lat temu byliśmy w ogonie Europy, jeśli chodzi o dostęp do refundacji nowych terapii w chorobach rzadkich. Obecnie Polska jest już w środku Europy, a sądzę, że wkrótce będziemy na szczycie.

Możliwości terapii LAL-D

PROF. JOLANTA SYKUT-CEGIELSKA, KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE PEDIATRII METABOLICZNEJ:

Niedobór lizosomalnej kwaśniej lipazy (LAL-D) to wrodzona wada metabolizmu związana głównie ze spichrzaniem wewnątrz lizosomów, należąca do grupy lizosomalnych chorób spichrzeniowych. Jej przyczyną jest zmiana w genach, która powoduje zaburzenie aktywności enzymu kwaśnej lizosomalnej lipazy. Występuje w dwóch postaciach: pierwsza, zwana też chorobą Wolmana, jest bardzo ciężka – dziecko często już po urodzeniu jest w złym stanie. Bez leczenia dzieci nie przeżywają pierwszych miesięcy życia.

Większość przypadków deficytu enzymu kwaśnej lizosomalnej lipazy manifestuje się jednak klinicznie później, u starszych dzieci i u dorosłych. Ta postać jest nazywana chorobą spichrzania estrów cholesterolu. Objawami są głównie powiększenie wątroby, zaburzona jej funkcja oraz zaburzenia lipidowe (dyslipidemia). Choroba ma charakter postępujący, dlatego nawet jeśli ujawnia się później, to należy się spodziewać postępującej dysfunkcji narządów, przede wszystkim wątroby. Pojawiają się też odchylenia w metabolizmie lipidów: zbyt dużo cholesterolu LDL, obniżona frakcja HDL (tj. frakcja chroniąca przed miażdżycą), często podwyższenie triglicerydów. Może to prowadzić do niepożądanych zdarzeń ser-

Kolejną rzeczą jeśli chodzi o choroby metaboliczne jest takie aktualizowanie zapisów programów lekowych, aby były zgodne z obecną wiedzą, co dotyczy np. ograniczeń wieku leczonych pacjentów. Np. w chorobie Fabry'ego do leczenia doustnego czaperonem farmakologicznym kwalifikowani są aktualnie pacjenci powyżej 16. r.ż., chociaż są już wyniki badań klinicznych obejmujących pacjentów w wieku od 12 do 16 lat; więc dobrze by było, by właściwy program lekowy nawiązał do obowiązującej charakterystyki produktu leczniczego, tzn. objął również tych pacjentów.

RED. PAWEŁ KRUŚ: W ostatnich latach stopniowo zmienia się sytuacja pacjentów z metabolicznymi chorobami rzadkimi w dostępie do nowych terapii (pojawiły się refundacje m.in. w chorobie Pompego, zespole Huntera). Czy postęp medycyny i stopniowe zmiany w systemie organizacji dają szanse na to, by kolejne populacje pacjentów z rzadkimi chorobami metabolicznymi miały zapewnione leczenie?

PROF. MIECZYSŁAW WALCZAK: Chciałbym bardzo podziękować panu ministrowi Adamowi Niedzielskiemu za to, że udało się po wielu latach starań wprowadzić Plan dla Chorób Rzadkich. Powstała Rada ds. chorób rzadkich, dlatego jest szansa, że kolejne elementy związane z tym planem zostaną wprowadzone. Oczywiście plan jest jeszcze bardzo ułomny, gdyż nie zawiera kwestii nauczania, opieki społecznej i socjalnej, poradnictwa zawodowego.

Chciałbym również podziękować ministrowi Maciejowi Miłkowskiemu, gdyż tyle, ile zostało zrobione ➤

POSŁANKA BARBARA DZIUK:

Choroby rzadkie są w centrum zainteresowania Zespołu Parlamentarnego, którym kieruję już czwarty rok. Postęp w organizacji ich leczenia jest bezprecedensowy.

cowo-naczyniowych. Trudno ocenić, jaki będzie przebieg choroby u każdego pacjenta, wiemy jednak, że choroba ma przebieg postępujący, dlatego należy ją leczyć, jeśli to możliwe. Im wcześniej zostanie włączone leczenie, tym lepsze będą jego efekty, nawet jeśli w chwili rozpoczęcia leczenia choroba nie jest jeszcze pełnoobjawowa.

Enzymatyczna terapia zastępcza w niedoborze lizosomalnej kwaśniej lipazy jest stosunkowo nowa na świecie. Okazała się skuteczna w późnej postaci LAL-D, czyli w chorobie spichrzania estrów cholesterolu. Natomiast do niedawna uważało się, że choroba Wolmana to jest wręcz wyrok dla dziecka. Z badań przeprowadzanych nad sebelipazą alfa (czyli enzymatyczną terapią zastępczą) wynika jednak, że jej podawanie może przynosić efekty także w chorobie Wolmana. Problem polega na tym, że choroba ujawnia się bardzo wcześnie, tuż po urodzeniu, i często ma przebieg gwałtowny (obfite wymioty, biegunki, powiększenie wątroby, śledziony, anemia, zwapnienia w nadnerczach). Jeśli jednak zdiagnozuje się ją w odpowiedniej chwili i odpowiednio wcześnie włączy leczenie, to istnieje szansa, żeby chorobę zatrzymać.

Niedobór lizosomalnej kwaśnej lipazy to choroba rzadka, nawet ultarzadka: według światowych wyliczeń częstość zachorowań to od 1:40 000 do 1:300 000 urodzeń. Są to jednak tylko szacunki, ponieważ większość przypadków nie jest rozpoznawanych. W przypadku późnej manifestacji choroby nie daje ona długo objawów. Gdy dochodzi do zawału serca, udaru mózgu, to często za przyczynę uważa się wysokie stężenie cholesterolu, myśli się o hipercholesterolemii rodzinnej, nie szuka się jednak przyczyny głębiej, bo niewielu lekarzy wie o istnieniu takiej choroby. Żeby obniżyć ryzyko sercowo-naczyniowe, zawału, udaru często podejmuje się leczenie objawowe, podaje leki przeciwmiażdżycowe. Jednak niesie ono również ryzyko działań niepożądanych, a u dzieci większość tego typu leków jest przeciwwskazana. Ponadto LAL-D może prowadzić do włóknienia wątroby, z marskością włącznie – i te objawy również zwykle nie są korelowane z LAL-D.

Powodem jest mała znajomość tej choroby wśród lekarzy, którzy dlatego bardzo rzadko zlecają badania w jej kierunku. Nawet jednak jeśli pomyśleliby o LAL-D, to problemem jest diagnostyka: badania enzymatyczne są kosztowne, czasochłonne. Na pewno sytuację poprawiłby lepszy dostęp do badań enzymatycznych z krwi, do badań z użyciem „suchej" kropli krwi (które dziś można wykonać właściwie tylko za granicą), a także do badań molekularnych, np. metodą sekwencjonowania następnej generacji. ■

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl

w ostatnim okresie, nie zostało zrobione w ostatnich kilkunastu latach. W bardzo krótkim czasie wchodzą do refundacji nowe terapie. Sądzę, że będą pojawiały się kolejne. Jeszcze kilka lat temu byliśmy w ogonie Europy, jeśli chodzi o dostęp do refundacji nowych terapii w chorobach rzadkich. Obecnie Polska jest już w środku Europy, a sądzę, że wkrótce będziemy na szczycie.

Nowe możliwości diagnostyczne i terapeutyczne powodują, że nie tylko w chorobach metabolicznych, ale także w innych chorobach rzadkich zostanie wprowadzonych do refundacji jeszcze więcej nowych terapii. W ostatnich 2-3 latach w chorobach rzadkich zrobiono więcej niż przez ostatnie dziesięciolecia. Żyjemy już w innym świecie. Chciałbym bardzo panu ministrowi podziękować, że w tym kierunku zmierzamy.

RED. PAWEŁ KRUŚ: A jak wygląda postęp w leczeniu chorób rzadkich z punktu widzenia pacjentów?

STANISŁAW MAĆKOWIAK: Pacjenci dostrzegają postęp, jaki ostatnimi laty zaczął się realizować w leczeniu chorób rzadkich, ale widzą też, że problemów nadal pozostaje sporo. Aż 92% organizacji pacjenckich zwraca uwagę na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji opieki, a zwłaszcza utworzenia ośrodków referencyjnych, modelu opieki koordynowanej oraz włączenia do procesu opieki fizjoterapeutów i rehabilitantów. 85% oczekuje poprawy w dostępie do nowoczesnych technologii lekowych, 83% widzi konieczność poprawy dostępu do diagnostyki, głównie do badań genetycznych, ale również innych. 71% organizacji pacjenckich zwraca uwagę na potrzebę zmian organizacyjnych w zakresie edukacji lekarzy, przyznawania świadczeń pacjentom, wsparcia dla rodzin i opiekunów.

Problemem pozostaje wciąż sprawa komunikacji, przekazu informacji między lekarzem a pacjentem. Pacjenci widzą ogromną potrzebę w uzupełnieniu wiadomości na temat chorób rzadkich wśród lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej, ale też innych środowisk – czy to poprzez szkolenia, czy kampanie społeczne.

PROF. DR HAB. N. MED. ANNA LATOS-BIELEŃSKA, PRZEWODNICZĄCA RADY DS. CHORÓB RZADKICH, KONSULTANT KRAJOWA W DZIEDZINIE GENETYKI KLINICZNEJ, KATEDRA I ZAKŁAD GENETYKI MEDYCZNEJ UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO IM. K. MARCINKOWSKIEGO W POZNANIU:

W związku z ogromnym postępem w genetyce zmienia się medycyna, która staje się w coraz większym stopniu medycyną genomową. Badania genetyczne są niezbędną częścią diagnostyki wielu chorób i podstawą terapii celowanej, a ogólnie mówiąc: podstawą medycyny personalizowanej.

Optymalna organizacja badań genetycznych pod kątem chorób rzadkich

Dwie wielkie grupy pacjentów potrzebują diagnostyki genetycznej w sposób szczególny – są to chorzy z nowotworami (także osoby zdrowe z obciążonym nowotworami wywiadem rodzinnym) oraz chorzy z chorobami rzadkimi. Dostęp do badań genetycznych jest bardzo mocno akcentowany zarówno w Narodowej Strategii Onkologicznej, jak i w Planie dla Chorób Rzadkich. Obserwujemy skokowy wzrost zapotrzebowania na diagnostykę genetyczną.

Obie te grupy pacjentów potrzebują zwłaszcza wysokoprzepustowych badań genomowych. W diagnostyce genetycznej w chorobach rzadkich są to porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy (aCGH) oraz

Wielu pacjentów po usłyszeniu diagnozy jest pozostawionych samym sobie, błąkają się, po omacku szukając dalszych ścieżek. Taki przekaz powinien być systemowy, jasno określony, co usprawniłoby dalszy proces terapii, podobnie jak określenie ścieżek diagnostycznych dla chorób rzadkich czy stworzenie rejestru chorych wraz z dostępem do dokumentacji medycznej, co pozwoliłoby na skorzystanie z wiedzy i doświadczeń innych lekarzy.

RED. KATARZYNA PINKOSZ: Panie Ministrze, jakie są plany Ministerstwa Zdrowia, jeśli chodzi o dalszy postęp zarówno w diagnostyce, jak i w dostępie do terapii w chorobach rzadkich?

PROF. GRAŻYNA RYDZEWSKA:

Apelujemy o stworzenie ośrodków referencyjnych, bo tylko w takich ośrodkach rak trzustki będzie mógł być szybciej, lepiej diagnozowany oraz szybciej leczony, a nie jedynie obserwowany.

sekwencjonowanie następnej generacji – panele celowane NGS i WES. Obydwa badania zostały już pozytywnie ocenione przez AOTMiT.

Pozostając przy diagnostyce genetycznej chorób rzadkich należy podkreślić, że 6-8% populacji zachoruje na chorobę rzadką oraz że 80% chorób rzadkich to choroby genetyczne, zatem zapotrzebowanie na badania genetyczne w tej grupie chorych jest naprawdę duże.
Diagnostyka genetyczna chorób rzadkich z wykorzystaniem wysokoprzepustowych badań genomowych wymaga laboratoriów wyposażonych w nowoczesny sprzęt oraz zatrudniających wysokiej klasy specjalistów, a wynik badania musi być interpretowany przez lekarza w kontekście rodowodowo-klinicznym.

Optymalna organizacja badań genetycznych u chorych na choroby rzadkie:

- wprowadzenie do koszyka świadczeń gwarantowanych aCGH i NGS (2023);
- certyfikacja laboratoriów prowadzących wysokoprzepustowe badania genomowe (2023) i nadzór nad tymi laboratoriami;
- wyposażenie wybranych laboratoriów genetycznych w sprzęt do wysokoprzepustowych badań genomowych (2024);
- udostępnienie badań genetycznych nie tylko poradniom genetycznym prowadzącym diagnostykę chorób rzadkich, ale także ośrodkom eksperckim dla chorób rzadkich (2023);
- zabezpieczenie wysoko wykwalifikowanej kadry prowadzącej diagnostykę genetyczną – są to specjaliści laboratoryjnej genetyki medycznej, specjaliści medycznej genetyki molekularnej (nowa specjalizacja!) oraz diagności laboratoryjni i absolwenci biotechnologii, biologii, genetyki i biomedycyny;
- pielęgniarka genetyczna (nowa specjalizacja dla magistrów pielęgniarstwa) wraz z nowym rodzajem świadczenia – wizytą u pielęgniarki genetycznej;
- lekarze specjaliści genetyki klinicznej (opracowany całkowicie nowy program tej specjalizacji, przygotowujący do medycyny genomowej);
- rekomendacje dotyczące diagnostyki genetycznej chorób rzadkich (przygotowane przez PTGC i Zespół KK w dziedzinie genetyki klinicznej w ramach Rady ds. Chorób Rzadkich);
- konsylia lekarskie z udziałem genetyków klinicznych i laboratoryjnych;
- nowe rodzaje wizyt lekarskich: pierwszorazowa wizyta pacjenta z podejrzeniem choroby rzadkiej, telewizyta orphanowska (nadanie kodu ORPHA i zgłoszenie do Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich), wizyta zamykająca diagnostykę genetyczną (opracowanie wyniku w kontekście rodowodowo-klinicznym, porada genetyczna, wydanie zaleceń dotyczących dalszej opieki medycznej, opracowanie karty informacyjnej).

Istotną sprawą jest również ustawa o testach genetycznych, która ureguluje rynek badań genetycznych w Polsce i zapewni pacjentom wysoką jakość badań genetycznych i bezpieczeństwo w korzystaniu z diagnostyki genetycznej. ■

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl

RED. KATARZYNA PINKOSZ:

Lizosomalne choroby spichrzeniowe to grupa kilkudziesięciu chorób metabolicznych uwarunkowanych genetycznie, u podłoża których leży najczęściej defekt enzymatyczny prowadzący do gromadzenia się różnych substancji w lizosomach.

MINISTER MACIEJ MIŁKOWSKI: Chciałbym podkreślić, że jeśli chodzi o choroby rzadkie, to w niektórych zakresach jesteśmy w czołówce w Europie, np. od wielu lat mamy europejski, światowy system badań przesiewowych noworodków; jesteśmy pod tym względem liderami. Działa on od dawna perfekcyjnie pod względem organizacyjnym. To najlepsza metoda diagnozowania, wykrywa się w ten sposób 30 jednostek chorobowych, ostatnio w ramach przesiewu pojawiło się badanie w kierunku SMA.

W ostatnich latach dużo zostało zrobione, jeśli chodzi o dostęp do badań genetycznych, przede wszystkim w onkologii, ale też w innych dziedzinach medycyny. Dużo jednak brakuje, jeżeli chodzi o dostęp do badań genetycznych w chorobach rzadkich – poprawa w tej kwestii jest celem prowadzonych obecnie prac. Niedawno została zmieniona ustawa o Funduszu Medycznym, dzięki której finansowanie badań genetycznych dla pacjentów do 18. r.ż. będzie miało miejsce w ramach Funduszu Medycznego. Wiele się dzieje pod tym względem.

Finansowanie jest zapewnione. Dzięki dobremu dostępowi do badań możemy nie tylko pomóc pacjentom, ale też zaoszczędzić na wydatkach na terapie czy niepotrzebne leczenie. Prace nad udostępnieniem badań genetycznych trwają: część z nich już została oceniona przez AOTMiT. Do rozwiązania pozostaje jednak określenie wskazań do wykonania badań.

Jeśli chodzi o finansowanie technologii lekowych, to w ostatnich latach dużo się zmieniło, faktycznie wiele technologii lekowych zostało przyjętych do refundacji. Jednak decyzji negatywnych będzie sporo, więcej niż w innych chorobach, gdyż dowody naukowe często są słabe, nie najlepszej jakości, a osiągnięte punkty końcowe często mało istotne klinicznie. Za każdym razem decyzje dotyczące leczenia powinny być rozpatrywane indywidualnie, zwłaszcza że często koszty leczenia są bardzo wysokie, istotnie wyższe niż przyjęty w Polsce koszt dodatkowego roku życia związanego z jego jakością. Tym bardziej też, że w większości przypadków leki w chorobach rzadkich przyjmuje się do końca życia. Ich koszty są bardzo wysokie, nierzadko jest to pół miliona czy milion złotych rocznie, a w przypadku leków dopasowywanych do wagi pacjenta koszt rocznego leczenia może wynosić nawet kilkadziesiąt mln rocznie na jednego pacjenta.

Terapie są kosztowne, dlatego będziemy poszukiwać takich rozwiązań, które byłyby z jak największą korzyścią dla pacjentów. A jeśli chodzi o terapię, o której mówiły Panie Profesor Anna Tylki-Szymańska i Jolanta Sykut-Cegielska, to cały czas toczą się prace w tym zakresie.

Widzimy też, że jest jeszcze bardzo dużo do zrobienia, jeśli chodzi o określenie standardów postępowania w chorobach rzadkich, powołanie ośrodków referencyjnych w sieciach referencyjnych.

DR N. MED. LESZEK KRAJ:

Ktoś mógłby powiedzieć: jak to nowotwory i choroby rzadkie, przecież to są choroby cywilizacyjne. 200 tys. zachorowań oznacza, że co trzeci z nas zachoruje na chorobę nowotworową. Jednak choroby nowotworowe to kilkaset różnych chorób, w tym takie, które są rzadkie.

PROF. WALDEMAR WIERZBA: Technologiami sierocymi są też technologie lekowe w raku trzustki, np. irynotekan liposomowy stosowany w terapii 2 linii pacjentów z przerzutową postacią raka trzustki. Chciałbym jednak zaznaczyć, że wraz z panią prof. Grażyną Rydzewską wdrożyliśmy jako jedyni w Polsce, a być może jako jedyni w tej części świata, najnowszą technologię w leczeniu raka trzustki: tylko w naszym szpitalu operuje się choroby trzustki z wykorzystaniem robotyki da Vinci. To nasz wkład, jeśli chodzi o techniki sieroce.

DR N. MED. LESZEK KRAJ: Ktoś mógłby powiedzieć: jak to nowotwory i choroby rzadkie, przecież to są

choroby cywilizacyjne. 200 tys. zachorowań oznacza, że co trzeci z nas zachoruje na chorobę nowotworową. Jednak choroby nowotworowe to kilkaset różnych chorób, w tym takie, które są rzadkie.

Pojawiły się nowoczesne terapie dla pacjentów z BRCA-zależnym rakiem trzustki, który dotyczy ok. 5-10% chorych, czyli 100-200 pacjentów. Mamy dostępne terapie, ale mamy trochę problemów z diagnostyką molekularną. W przypadku tego nowotworu jesteśmy przyzwyczajeni do badania mutacji somatycznych, a tymczasem w tym programie lekowym musimy badać mutacje geminalne, czyli zarodkowe, tzn. badamy krew. Dużo ośrodków ma wątpliwości, czy mogą to robić, bo to nie jest tkanka nowotworowa. Badania genetyczne wykonujemy u kilkudziesięciu osób rocznie, a powinniśmy u 1-2 tys. osób. Czy wynika to z problemów organizacyjnych, czy niezrozumienia pewnych kwestii? Mimo że od 1,5 roku mamy procedurę refundacji metody diagnostycznej, lekarze nadal potrzebują informacji, jak diagnozować BRCA-zależny rak trzustki, jak pobierać materiał, jak rozliczać.

Dużym wyzwaniem w leczeniu tych nowotworów jest komplekso-

PROF. ANNA LATOS-BIELEŃSKA:

Diagnostyka genetyczna chorób rzadkich z wykorzystaniem wysokoprzepustowych badań genomowych wymaga laboratoriów wyposażonych w nowoczesny sprzęt oraz zatrudniających wysokiej klasy specjalistów, a wynik badania musi być interpretowany przez lekarza w kontekście rodowodowo-klinicznym.

wość, rozumiana jako patrzenie na istniejące potrzeby jak na puzzle, którymi dysponujemy. Rak trzustki to jeden z najtrudniejszych nowotworów, z którymi przychodzi nam się zmierzyć. Te puzzle, którymi dysponujemy, to terapie sieroce: liposomalny irynotekan w 2 linii leczenia pacjentów z rakiem trzustki. Ta grupa pacjentów będzie przykładem takiej rzadkiej choroby, bo mówimy o zaledwie ok. 200-300 pacjentach rocznie. Irynotekan liposomalny stosowany w 2 linii leczenia raka trzustki to jedyny lek o udowodnionej w RBK skuteczności klinicznej, lek ten wydłuża życie pacjentów. Dane sprzed miesiąca pokazują, że terapia liposomalnym irynotekanem także w 1 linii leczenia jest lepsza niż standardowe leczenie, którym dysponujemy w ramach programu lekowego. Chcielibyśmy zaproponować pacjentom ten kolejny krok – te apele będziemy powtarzać, bo kompleksowość, różnorodność jest tym, czego potrzebujemy we współczesnej onkologii.

PROF. WALDEMAR WIERZBA: Z mojego doświadczenia jako pierwszego prezesa AOTMiT wiem, że nowe technologie, które wprowadzałem, choć na początku nie zapowiadały przełomu, z czasem okazywały się skuteczne, zwłaszcza dla ściśle zdefiniowanych grup chorych. ➤

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl

PROF. ANNA TYLKI-SZYMAŃSKA:

Globalne spojrzenie na choroby rzadkie jest oczywiście bardzo ważne, jednak lekarz praktyk staje wobec konkretnego pacjenta, któremu trzeba pomoc. Niedobór lizosomalnej kwaśniej lipazy jest chorobą uwarunkowaną genetycznie, dziedziczoną autosomalnie recesywnie.

Liposomalny irynotekan, rekomendowany w Polsce dla ok. 200-300 pacjentów z rakiem trzustki, jest jedyną dla nich szansą i znamy już przypadki przedłużenia dzięki temu lekowi pacjentom życia o ponad rok, a nawet dłużej. Nie można pozbawiać nikogo z tej nielicznej grupy szans na wydłużenie życia.

RED. PAWEŁ KRUŚ: Poproszę o wypowiedź posłanki Barbary Dziuk na ten temat.

POSŁANKA BARBARA DZIUK: Kiedy pacjent słyszy diagnozę: rak trzustki, to jest dla niego dramatyczny komunikat. Doskonale znam to uczucie, kiedy ciężka choroba – w moim przypadku dramatyczny przebieg COVID-19 – sprawia, że odczuwamy lęk przed utratą życia. Ja mam to szczęście, że dzięki wspaniałym lekarzom i terapii, która została wtedy wdrożona, jestem dzisiaj zdrowa i mogę walczyć o zdrowie dla pacjentów. Wiem, jak ten podarowany czas jest ważny.

Dla pacjentów onkologicznych dostęp do szybkiej i nowoczesnej diagnostyki, a potem walka o każdy miesiąc życia jest ogromną wartością, a każda dostępna metoda leczenia stanowi szansę i nadzieję na dłuższe życie. Każdy z nas zasługuje na tę szansę. Czasem są to miesiące, a czasem lata.

Pacjenci z rakiem trzustki są w szczególnie trudnej sytuacji. Przytłaczające statystyki nie pomagają im w tej nierównej walce. Są zdeterminowani do walki, nie poddają się, sami szukają rozwiązań, śledzą rozwój metod leczenia chirurgicznego i farmakologicznego. Wiem, że są świadomi istnienia terapii, z której nie mogą skorzystać, terapii, która wydłuży ich życie, leczenia o skuteczności potwierdzonej w badaniach klinicznych. Bardzo o nią proszą. A ja proszę w ich imieniu.

RED. PAWEŁ KRUŚ: Czy jest szansa, że zaawansowany rak trzustki stanie się chorobą przewlekłą, jak rak jelita grubego?

PROF. GRAŻYNA RYDZEWSKA: Rak trzustki to może nie jest choroba rzadka, ale są grupy pacjentów, które są rzadkie. Rak trzustki to kilka tysięcy pacjentów rocznie. Niestety ten nowotwór jest bardzo późno rozpoznawalny. Reprezentuję inny biegun opieki nad pacjentem z rakiem trzustki niż dr Kraj: my zajmujemy się diagnostyką. Apelujemy o stworzenie ośrodków referencyjnych, bo tylko w takich ośrodkach rak trzustki będzie mógł być szybciej, lepiej diagnozowany oraz szybciej leczony, a nie jedynie obserwowany. Powinna być dostępna dobra diagnostyka z endosonografią endoskopową, która niestety wciąż jest metodą niedoszacowaną i niedocenianą, a to znakomita metoda diagnostyczna w raku trzustki. W tych ośrodkach referencyjnych wszystko powinno być komplementarne i pacjenci powinni mieć dostęp do wszystkich terapii.

STANISŁAW MAĆKOWIAK:

Aż 92% organizacji pacjenckich zwraca uwagę na potrzebę wprowadzenia usprawnień i optymalizacji opieki, a zwłaszcza utworzenia ośrodków referencyjnych, modelu opieki koordynowanej oraz włączenia do procesu opieki fizjoterapeutów i rehabilitantów.

Pacjent z rakiem trzustki poza immunoterapią, która obejmuje zaledwie 5% pacjentów w 1 linii terapii, jako leczenie podtrzymujące, nie ma obecnie leczenia w 2 linii o udowodnionej skuteczności klinicznej, a jest to zaledwie ok. 200-300 chorych, którzy jeśli nie odpowiedzą na terapię pierwszego wyboru, a wiemy, że prędzej czy później dojdzie do progresji choroby, to nie mają leczenia. Cuda w medycynie mogą się zdarzać, sami to obserwujemy także w chorobach, gdzie przeżywalność liczy się w miesiącach. Mogę podać przykład pacjentki, u której 8 lat temu zdiagnozowano zaawansowanego raka trzustki. Ta pacjentka (młoda kobieta, skończyła studia, wychowuje dzieci) dziś cieszy się życiem – dzięki temu, że otrzymała leczenie.

Aczkolwiek wiemy, że średnie przeżycie w raku trzustki 5-letnie dotyczy tylko 3% chorych.

To są terapie dla naszych pacjentów. Przypomnę, że mamy ogromny postęp w terapiach w nieswoistych chorobach zapalnych jelit, mamy pacjentów, których trzeba było poprzednio operować, a teraz są w stabilnej remisji. Przyłączam się do apelu o udostępnienie pacjentom z rakiem trzustki terapii 2 linii. Podam jeszcze przykład raka jelita grubego, gdzie przed laty wydawało się, że leczenie wydłuża życie o 2-3 miesiące. W tej chwili mówimy, że rak jelita grubego jest chorobą przewlekłą. I to stało się możliwe dzięki wprowadzaniu nowych terapii. Dlatego dajmy też szansę pacjentom z rakiem trzustki.

DR N. MED. LESZEK KRAJ: Rzeczywiście mamy tu magię statystyki. Jeśli mówimy o terapiach, które wydłużają medianę przeżycia o 2-3 miesiące, to wiemy, że u kogoś ta terapia nie przyniosła rezultatu, ale u innego zdziałała cuda. Pacjentów, którzy mieli przeżyć 2-3 miesiące, leczymy 2-3 lata. W większości terapii nie znamy czynników predykcyjnych. Dopóki nie rozpoczniemy tej terapii, nie wiemy, czy jest ona skuteczna u danego pacjenta.

PROF. MIECZYSŁAW WALCZAK: Jeśli ten program lekowy jest dobrze opracowany, to jestem przekonany, że zespół przy panu ministrze to rozpatrzy, biorąc pod uwagę dowody naukowe, takie jak pozytywna opinia AOTMiT.

MINISTER MACIEJ MIŁKOWSKI: Nie mogę się wypowiadać, bo we wrześniu ubiegłego roku wydałem decyzję negatywną. Obecnie jest w drugiej instancji, to jest postępowanie typowo administracyjne.

RED. KATARZYNA PINKOSZ: Jakie są jeszcze potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi?

PROF. MIECZYSŁAW WALCZAK: Choć dostęp do diagnostyki i leczenia chorób rzadkich znacznie się poprawił i nadal się poprawia, jeszcze sporo brakuje, aby było bardzo dobrze. Istotna jest poprawa dostępu do diagnostyki genetycznej, tym bardziej że nawet 80% chorób rzadkich może być uwarunkowane genetycznie. Za niezbędne uważam stworzenie specjalistycznych centrów referencyjnych, w których pacjent miałby zapewnioną kompleksową opiekę nie tylko tę medyczną, ale też psychologiczną, socjalną, prawną, rehabilitacyjną. W takim zespole powinni się znaleźć specjaliści z różnych dziedzin, np. w moim zespole mamy pediatrów, specjalistów chorób wewnętrznych, nefrologów, również dziecięcych, neurologów, genetyków, specjalistów od chorób metabolicznych i innych.

W Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich, który został uchwalony w zeszłym roku, ujęto wyłącznie aspekty medyczne, nie udało się umieścić aspektów związanych z edukacją czy pomocą społeczną. Nad tym musimy teraz popracować.

Edukacja powinna objąć także lekarzy podstawowej opieki zdrowotnej, dla nich należałoby organizować szkolenia, kursy, ale też edukować powinniśmy całe społeczeństwo.

Na podkreślenie zasługuje sprawa badań przesiewowych noworodków. Takimi badaniami jest objętych ponad 30 chorób rzadkich. Tu szczególne miejsce zajmują badania w kierunku SMA. Mamy je zorganizowane najlepiej w całej Europie.

PROF. WALDEMAR WIERZBA: Wierzę, że krok po kroku, systematycznie, sytuacja pacjentów z chorobami rzadkimi będzie się poprawiać, choć naprawdę nie jest to ani łatwy, ani do końca rozpoznany temat. ■

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl

Terapia, która zmieniła życie pacjentów z SMA

Taka efektywność leków rzadko zdarza się w neurologii – przyznają eksperci. Efekty skuteczności terapii nusinersen potwierdzają polskie badania obserwacyjne: 89 proc. leczonych dzieci uzyskało poprawę stanu sprawności, mierzoną w skalach CHOP-INTEND. Podobne są wyniki badań obserwacyjnych u dorosłych: lek nie tylko zatrzymał postęp choroby, ale także spowodował poprawę stanu pacjentów, nawet tych, którzy mieli już bardzo zaawansowane objawy.

SMA typu 1 jeszcze niedawno było najczęstszą uwarunkowaną genetycznie przyczyną zgonów u niemowląt. Wprowadzenie rehabilitacji, wentylacji mechanicznej, żywienia dojelitowego pozwoliło na wydłużenie życia dzieci. Przełomem była rejestracja w 2016 r. w USA, a w 2017 r. w Europie pierwszego leku w tej chorobie (nusinersenu).

W Polsce rewolucją dla pacjentów była decyzja Ministerstwa Zdrowia o refundacji tego leku. Program lekowy zaczął funkcjonować od marca 2019 r., a tera-

FOT. TOMASZ ADAMASZEK

PROF. ANNA KOSTERA-PRUSZCZYK:
Po 26 miesiącach obserwacji widać było nie tylko powstrzymanie postępu choroby, ale również poprawę stanu pacjentów, zarówno w skalach punktowych, jak i również w codziennym funkcjonowaniu.

FOT. TOMASZ ADAMASZEK

STANISŁAW MAĆKOWIAK, PREZES FEDERACJI PACJENTÓW POLSKICH, CZŁONEK RADY DS. CHORÓB RZADKICH:

Choroby rzadkie mogą być modelowymi rozwiązaniami dla całego systemu ochrony zdrowia, ponieważ dotyczą małych populacji chorych; wszystkie rozwiązania można efektywnie sprawdzić na małych populacjach. SMA może być modelowym przykładem rozwiązań, które warto zastosować dla wszystkich chorób rzadkich. Opieka nad chorymi z SMA składa się z kilku elementów. Po pierwsze: przesiew noworodkowy, dzięki któremu można zdiagnozować dziecko, gdy nie ma jeszcze objawów. Druga rzecz to terapie: w Polsce są dostępne wszystkie zarejestrowane na świecie. Trzecia rzecz to sieć ośrodków zajmujących się leczeniem SMA. Niektórych elementów jeszcze brakuje: ośrodki powinny być certyfikowane, spełniać określone kryteria, mieć inny sposób finansowania. Na pewno trzeba poprawić dostęp do rehabilitacji, opiekę socjalną, wesprzeć edukację szkolną, stworzyć większe możliwości zatrudniania osób z SMA. Te wszystkie elementy powinien obejmować modelowy system opieki. ■

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

PROF. KATARZYNA KOTULSKA-JÓŹWIAK:
Wszyscy pacjenci kontynuujący leczenie osiągnęli przynajmniej minimalną korzyść ze stosowania leku, czyli zahamowanie procesu chorobowego.

pią zostali objęci wszyscy chorzy, niezależnie od wieku, stopnia zaawansowania i podtypu choroby (w wielu krajach te czynniki ograniczały możliwość stosowania leku). Program przyczynił się nie tylko do poprawy leczenia, ale też do zbudowania nowoczesnego systemu opieki nad chorymi na SMA w Polsce. Obecnie leczenie jest prowadzone w 35 ośrodkach. Od września 2022 r. w ramach programu są też dostępne dwa kolejne leki: risdiplam oraz onasemnogen abeparwowek (terapia genowa).

Niedawno opublikowany raport „Rdzeniowy zanik mięśni (SMA). Efekty leczenia SMA w Polsce. Nowa jakość życia pacjentów i opiekunów" pokazuje, jak dużym przełomem było wprowadzenie w tej chorobie leczenia nusinersenem, a także programu badań przesiewowych noworodków, które od kwietnia 2022 r. są już prowadzone w całej Polsce.

EFEKTY STOSOWANIA NUSINERSENU U DZIECI

W 2022 r. w „European Journal of Paediatric Neurology" opublikowano pierwsze wyniki terapii polskich pacjentów w ramach programu lekowego leczenia SMA nusinersenem. Publikacja podsumowuje rezultaty ponad rocznej terapii w grupie pacjentów poniżej 18. r.ż. – Monitorowaliśmy leczenie w grupie 298 pacjentów: po 14 miesiącach wciąż 292 z nich pozostawało w leczeniu, co oznacza, że tylko 2% go nie kontynuowało. Wszyscy pacjenci kontynuujący leczenie osiągnęli przynajmniej minimalną korzyść ze stosowania leku, czyli zahamowanie procesu chorobowego. SMA jest chorobą postępującą; bez leczenia stan chorych pogarsza się, dlatego minimum oczekiwań w stosunku do tego leku to zahamowanie postępu objawów. Jednak aż 89% pacjentów uzyskało poprawę: średnio w skali CHOP-INTEND, którą często stosujemy do oceny funkcji ruchowych pacjentów, wynosiła ona prawie 9 punktów – mówi prof. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak z Kliniki Neurologii i Epileptologii Instytutu Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka, przewodnicząca Zespołu Koordynacyjnego do Spraw Leczenia Chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni.

Analiza pokazała, że im mniej zaawansowana choroba, im młodsze dziecko rozpoczynające leczenie, tym większe szanse na poprawę stanu sprawności i tym jest ona wyraźniejsza. Bardzo ważnym czynnikiem jest też czas leczenia: im jest on dłuższy, tym większa poprawa. Eksperci przyznają, że taka efektywność terapii w neurologii zdarza się wyjątkowo rzadko.

POPRAWA STANU DOROSŁYCH

Rejestracja nusinersenu w SMA została podjęta po badaniach klinicznych przeprowadzonych u dzieci; w momencie podejmowania decyzji refundacyjnej w Polsce nie było wielu twardych danych dotyczących skuteczności leczenia u dorosłych. Zdaniem ekspertów jednak wspólny mechanizm genetyczny wszystkich postaci SMA pozwalał prognozować skuteczność farmakote- ➤

WICEMINISTER ZDROWIA MACIEJ MIŁKOWSKI:

Widzę, że wraz z długością obserwacji jest coraz więcej publikacji dotyczących badań naukowych. Dane obserwacyjne potwierdzają, że lek działa, a osoby, które go otrzymują, są silniejsze. To niesamowita sytuacja, ponieważ w wielu innych dziedzinach medycyny widzimy, że skuteczność terapii jest trochę statystyczna, nie wszyscy odnoszą korzyści, a w tym przypadku 100% pacjentów odnosi korzyści z terapii. To wyjątkowa sytuacja. Wspaniale, że takie leki istnieją. *(Wypowiedź wiceministra Macieja Miłkowskiego podczas konferencji 3.11.2022 r. w PAP, prezentującej raport „Rdzeniowy zanik mięśni (SMA). Efekty leczenia SMA w Polsce. Nowa jakość życia pacjentów i opiekunów". Wiceminister odniósł się do zaprezentowanych danych obserwacyjnych RWE dla terapii nusinersenem).* ■

FOT. TOMASZ ADAMASZEK

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

PROF. MARIA MAZURKIEWICZ-BEŁDZIŃSKA:
Po 24 miesiącach leczenia 70% pacjentów stwierdziło, że zarekomendowaliby innym leczenie.

rapii także u starszych dzieci i u dorosłych. Bardzo istotne są jednak wyniki uzyskane z badań obserwacyjnych u polskich pacjentów, którzy otrzymywali nusinersen w ramach programu, a są one bardzo pozytywne. – O skuteczności leczenia dorosłych pacjentów dowiadujemy się z badań RWE: najpierw z Niemiec i Włoch, a teraz także z Polski. Spośród ponad 830 osób leczonych w Polsce nusinersenem 47% stanowią osoby dorosłe. Naszą analizą objęliśmy 120 pacjentów leczonych przez 26 miesięcy. Wyniki prezentowane w ubiegłym roku podczas konferencji Europejskiej Akademii Neurologii wykazały, że nusinersen nie tylko zatrzymał postęp choroby, ale także spowodował poprawę stanu pacjentów, nawet tych, którzy mieli bardzo zaawansowane objawy – zaznacza prof. Anna Kostera-Pruszczyk, kierownik Katedry i Kliniki Neurologii WUM.

Po 26 miesiącach obserwacji widać było nie tylko powstrzymanie postępu choroby, ale również poprawę stanu pacjentów, zarówno w skalach punktowych, opracowanych dla chorych z SMA, jak również w codziennym funkcjonowaniu. – Pacjenci stają się silniejsi, w mniejszym stopniu odczuwają zmęczenie, które wcześniej ograniczało ich aktywność. Przekłada się to na bardzo znaczący wzrost jakości życia, zarówno pacjentów, jak i ich rodzin – dodaje prof. Kostera-Pruszczyk.

Poprawa jest widoczna również jeśli chodzi o jakość życia. Dotychczas dostępne opracowania (zwłaszcza badania Meyer i wsp. przeprowadzone w Niemczech) dowodzą, że po zastosowaniu nusinersenu uzyskano poprawę w zakresie funkcjonowania pacjentów, a ponad 95% chorych było usatysfakcjonowanych leczeniem. – Część pacjentów początkowo miała obawy co do sposobu podawania leku, jednak w trakcie leczenia te obawy znikały, a ich miejsce zajmowało zadowolenie i satysfakcja z osiągniętej poprawy klinicznej – mówi prof. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska, ordynator Kliniki Neurologii Rozwojowej UCK Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego.

Pacjenci byli m.in. pytani, czy rekomendowaliby innym chorym leczenie nusinersenem: na początku ponad 50% odpowiedziało, że zdecydowanie tak, 15% – niekoniecznie, a ponad 30% było neutralnych. Po 24 miesiącach leczenia 70% pacjentów stwierdziło, że zarekomendowaliby innym leczenie. – To pokazuje, jak bardzo doceniają tę terapię – zaznacza prof. Mazurkiewicz-Bełdzińska.

Przygotowała: Katarzyna Pinkosz

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

DOROTA RACZEK, PREZES FUNDACJI SMA:

Kilka lat doświadczeń funkcjonowania programu leczenia SMA pokazało, że leczenie jest skuteczne, osoby z tą chorobą czują się bezpiecznie. SMA jest chorobą postępującą. Zanim zostało wdrożone leczenie, chorzy wiedzieli, że choroba będzie postępować, obserwowali utratę kolejnych umiejętności. Teraz widzą, że jest ona zatrzymana, a pewne funkcje wracają. Czują się bezpiecznie, zaczynają planować przyszłość, myśląc nie tylko o najbliższych miesiącach, ale też w dłuższej perspektywie. Rozpoczynają studia, rozwijają się zawodowo, planują założenie rodziny. Perspektywa bardzo się zmieniła. Wiadomo, że pewnych zmian, do których doszło, nie da się cofnąć, bo najbardziej efektywne jest rozpoczęcie leczenia w okresie przedobjawowym, jednak ważne jest, że choroba nie postępuje. ■

Prof. Waldemar Wierzba laureatem Honorowej Nagrody im. dr. Władysława Biegańskiego

FOT. TOMASZ ADAMASZEK

Towarzystwo Lekarskie Częstochowskie przyznało Honorową Nagrodę im. dr. Władysława Biegańskiego prof. Waldemarowi Wierzbie, dyrektorowi Państwowego Instytutu Medycznego MSWiA w Warszawie.

Profesor Waldemar Wierzba jest absolwentem Wydziału Elektroniki Politechniki Warszawskiej oraz Wydziału Lekarskiego Akademii Medycznej w Warszawie. W 1995 r. uzyskał tytuł naukowy doktora nauk medycznych, w 2019 r. stopień doktora habilitowanego, a w 2022 r. odebrał nominację profesorską z rąk Prezydenta RP Andrzeja Dudy. W latach 1993-2019 prof. Wierzba pełnił wiele funkcji w sektorze ochrony zdrowia oraz wielu ośrodkach akademickich. Tworzył m.in. Urząd Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych, Biuro Rozliczeń Międzynarodowych oraz Agencję Oceny Technologii Medycznych, której był pierwszym prezesem. Kierował zespołem ponad 400 ekspertów opracowujących koszyk świadczeń gwarantowanych. Od lutego 2018 r. do listopada 2019 r. pełnił funkcję dyrektora Departamentu Zdrowia MSWiA. Od grudnia 2019 r. sprawował funkcję Dyrektora Centralnego Szpitala Klinicznego MSWiA w Warszawie. Od 15 lat jest redaktorem naczelnym magazynu „Świat Lekarza". Opublikował (jako autor i współautor) ponad 160 artykułów naukowych i popularnonaukowych w dziedzinie medycyny i nauk o zdrowiu.

„Nie będzie dobrym lekarzem, kto nie jest dobrym człowiekiem" – te słowa dr. Władysława Biegańskiego są mottem Towarzystwa Lekarskiego Częstochowskiego. Dr Biegański był lekarzem, naukowcem, filozofem i etykiem. Towarzystwo Lekarskie Częstochowskie przyznaje Nagrody im. dr. W. Biegańskiego osobom wyróżniającym się wybitną oraz znaczącą działalnością w ochronie zdrowia i pracą na rzecz pacjenta. Nagrody przyznawane są w formie dyplomów, statuetek oraz gratyfikacji finansowej. Statuetki zostaną wręczone podczas Konferencji Naukowej Towarzystwa Lekarskiego Częstochowskiego w październiku 2023 r. Gratulujemy! ∎

ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE na www.swiatlekarza.pl

AstraZeneca

30 lat AstraZeneca POLSKA

- **Ponad 2700 wysoko wykwalifikowanych pracowników**
- **Globalne centrum R&D w Polsce**
- **Strategiczna współpraca ze środowiskiem naukowym**
- **Wspólny cel – dostarczanie pacjentom przełomowych terapii, odpowiadających na pilne wyzwania zdrowotne**

AstraZeneca Pharma Poland Sp. z o.o., ul. Postępu 14, 02-676 Warszawa
tel. (22) 2457300, fax (22) 4853007, www.astrazeneca.pl

AZPP/22/09/01_npr