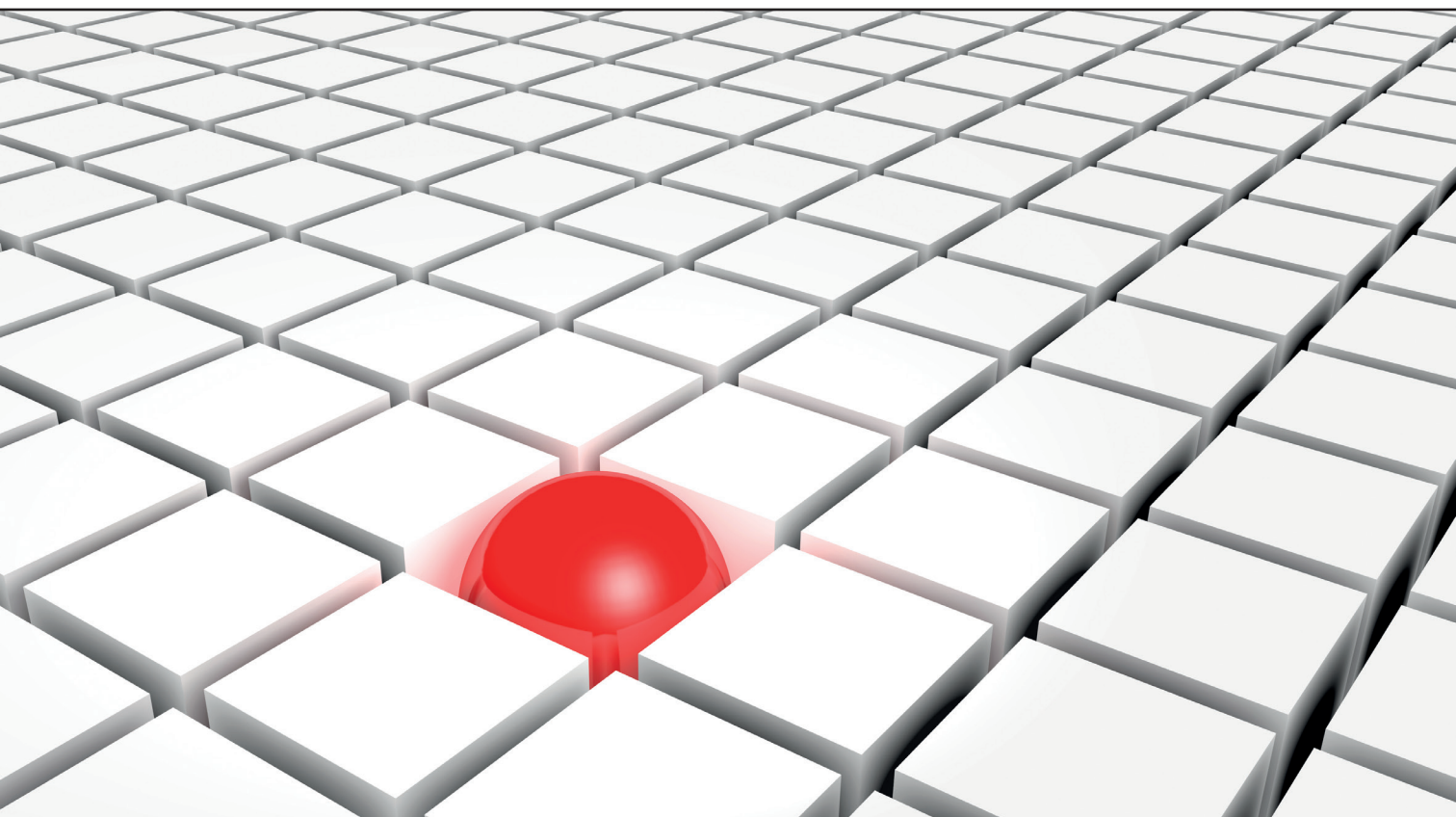




Finansowanie leków sierocych w Polsce na przykładzie rdzeniowego zaniku mięśni

AKTUALNY PRZEGLĄD





Instytut Ochrony Zdrowia
ul. Filtrowa 70 lok. 5
02-057 Warszawa
e-mail: biuro@ioz.org.pl
www.ioz.org.pl

Autorzy:

zespół ekspertów IOZ
pod redakcją Haliny Pilonis

© Copyright by Instytut Ochrony Zdrowia w Polsce

Wszelkie prawa zastrzeżone. Autorem niniejszego opracowania jest Instytut Ochrony Zdrowia. Opracowanie jest chronione prawami autorskimi. Żadna część opracowania nie może być kopiowana bądź wykorzystywana przez jakąkolwiek osobę trzecią bez uzyskania pisemnej zgody Instytutu Ochrony Zdrowia.

Instytut Ochrony Zdrowia nie ponosi odpowiedzialności za jakiegokolwiek ewentualne decyzje i ich skutki, jakie zostaną podjęte na podstawie niniejszego opracowania.

WARSZAWA 2018

Spis treści:

Wstęp	04
1. Regulacje dotyczące chorób rzadkich w Unii Europejskiej	05
2. Systemowo osieroceni – regulacje dotyczące chorób rzadkich w Polsce	08
3. Brak systemowych rozwiązań oznacza dramat pacjentów	11
4. Wskazania do refundacji terapii	14
5. Lekarze nie mają wątpliwości – perspektywa specjalistów medycyny	17
6. Parlament apeluje w sprawie SMA	19
7. Terapia SMA a prawa pacjenta – perspektywa rzecznika praw pacjenta	23
8. Terapia SMA – perspektywa płatnika	26
9. Ocena efektywności kosztowej leków sierocych – perspektywa AOTMiT	29
10. Finansowanie terapii chorób rzadkich – perspektywa Ministerstwa Zdrowia	33
11. Możliwość finansowania leków sierocych poza budżetem NFZ – perspektywa Ministerstwa Finansów	37
12. Perspektywa pacjenta	38
Podsumowanie	39
Rekomendacje	41

WSTĘP

Artykuł 68 ust. 2 Konstytucji Rzeczypospolitej Polskiej gwarantuje obywatelom, niezależnie od ich sytuacji materialnej, „równy dostęp do świadczeń opieki zdrowotnej finansowanej ze środków publicznych”.

Jednak potrzeby prawie 3 milionów Polaków z chorobami rzadkimi są marginalizowane. Skomplikowana i niedostępna diagnostyka, niedobór specjalistów i ośrodków referencyjnych, brak terapii, ograniczony dostęp do leczenia i leków oraz luka w systemie rozwiązań zdrowotnych i socjalnych – to codzienność cierpiących na te schorzenia. Do tej pory zidentyfikowano już około 8 tysięcy chorób rzadkich. Jednak tylko dla 3% jednostek chorobowych dostępne są zarejestrowane terapie lekowe zwane sierocymi (OMPs). Jedną z takich chorób jest SMA. Niestety, lek na tę chorobę nie jest w Polsce refundowany. Analizy dostępu do refundowanych leków sierocych wskazują, że Polska zajmuje w tej kwestii ostatnie miejsce w Unii Europejskiej. Refundacją objęte są tylko 23 leki sieroce z ponad 200. Brak rozwiązań systemowych skazuje wielu chorych na cierpienie i śmierć. Przykładem ilustrującym konieczność uregulowania finansowania leczenia chorób rzadkich może być właśnie SMA (ang. *spinal muscular atrophy*), czyli rdzeniowy zanik mięśni. Jest to najczęstsza genetycznie uwarunkowana przyczyna śmierci niemowląt i małych dzieci.

Jeszcze do niedawna neurologowie nie mogli zaproponować chorym żadnej formy leczenia, która mogłaby choćby spowolnić rozwój choroby, a tym samym ograniczyć jej konsekwencje – postępujące upośledzenie mięśni. Obecnie pojawiła się terapia będąca przełomowym odkryciem. Walka o dostęp do takiego leczenia pokazuje, że bez zmian systemowych dotknięci chorobą rzadką pozostaną osieroceni w swoim nieszczęściu.

Niniejszy raport stanowi aktualny przegląd finansowania terapii chorób rzadkich na przykładzie SMA. Bada gotowość resortu zdrowia, resortu finansów, publicznego płatnika, agencji oceniającej technologie medyczne do zmian systemu finansowania leków sierocych.

Mamy nadzieję, że wnioski płynące z raportu przyczynią się do wprowadzenia rozwiązań systemowych poprawiających dostęp do terapii lekowych chorym na choroby rzadkie i ultraradkie.

Redakcja

1

REGULACJE DOTYCZĄCE CHORÓB RZADKICH W UNII EUROPEJSKIEJ

W UE choroba, która nie występuje częściej niż u pięciu osób na każde 10 tys. jest uważana za chorobę rzadką¹. W 27 krajach UE oznacza to około 246 tys. przypadków zachorowań. Większość pacjentów cierpi na choroby, które występują jeszcze rzadziej, tj. jeden przypadek na 100 tys. osób lub więcej. Komisja Europejska podjęła inicjatywę wspólnych działań w zakresie chorób rzadkich w celu zmniejszenia liczby chorujących na nie osób, zapobiegania umieralności noworodków i małych dzieci z powodu tych schorzeń oraz ochrony jakości życia i możliwości społeczno-ekonomicznych osób cierpiących na te choroby.

Choroby rzadkie uznano po raz pierwszy za priorytetowy obszar działań w dziedzinie zdrowia publicznego w Unii Europejskiej w komunikacie Komisji z 24 listopada 1993 r. w sprawie ram działania w dziedzinie zdrowia publicznego².

Rozporządzenie w sprawie sierocych produktów leczniczych nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z 16 grudnia 1999 r. mówi, że pacjenci cierpiący na rzadkie stany chorobowe powinni być uprawnieni do takiej samej jakości leczenia jak inni pacjenci.

W dokumencie tym ustanowiono kryteria oznaczania sierocych produktów leczniczych w UE i wprowadzono zestaw zachęt (np. pomoc w przygotowaniu protokołu, dostęp do scentralizowanej procedury dopuszczenia do obrotu) celem wspierania badań naukowych, rozwoju i wprowadzania do obrotu leków przeznaczonych do leczenia, diagnozowania chorób rzadkich lub zapobiegania im³.

Kolejnym kluczowym aktem prawnym był przyjęty w 2008 r. komunikat Komisji Europejskiej – *Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą*, określający ogólną strategię wspierania państw członkowskich w diagnozowaniu i leczeniu obywateli UE cierpiących na rzadkie choroby oraz w sprawowaniu nad nimi opieki⁴.

Komunikatowi towarzyszyło przyjęte kilka miesięcy później zalecenie Rady UE z 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób wzywające państwa członkowskie do ustanowienia strategii krajowych⁵. Dokument określa kierunki działań państw UE, których celem jest opis i klasyfikacja chorób rzadkich oraz ujednoclenie ich diagnostyki i leczenia.

¹ https://ec.europa.eu/health/non_communicable_diseases/rare_diseases_pl.

² <http://aei.pitt.edu/5792/>.

³ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:en:PDF>.

⁴ COM(2008) 679 final z dnia 11 listopada 2008 r.

⁵ Dz.U. C 151 z 3.7.2009, s. 7–10.

Jednym ze szczegółowych zaleceń dokumentu było utworzenie i wdrożenie na szczeblu krajowym planów lub strategii dotyczących chorób rzadkich, które miały zapewnić pacjentom dostęp do diagnostyki, leczenia, skutecznych leków i rehabilitacji. Plany takie powinny być zostać przyjęte najpóźniej do końca 2013 r.

Problem chorób rzadkich został również poruszony w art. 13 dyrektywy 2011/24/UE⁶ w sprawie stosowania praw pacjentów w transgranicznej opiece zdrowotnej. Stanowi on, że Komisja Europejska wspiera państwa członkowskie, w szczególności poprzez informowanie pracowników służby zdrowia o narzędziach będących do ich dyspozycji, które mają pomóc im w diagnozie chorób rzadkich, a także poprzez informowanie zainteresowanych stron o stworzonej przez rozporządzenie (WE) nr 883/2004 możliwości zwrócenia się przez pacjentów cierpiących na rzadkie choroby do innych państw członkowskich⁷.

W sprawozdaniu Komisji dla Parlamentu Europejskiego, Rady, Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego i Komitetu Regionów z realizacji komunikatu na temat: Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą [com(2008) 679 final] oraz zalecenia Rady UE z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób (2009/c 151/02) poinformowano, że do pierwszego kwartału 2014 r. 16 państw członkowskich wprowadziło krajowe plany lub strategie w dziedzinie chorób rzadkich. Siedem kolejnych znajduje się na zaawansowanym etapie opracowywania planów/strategii.

Państwa członkowskie, które przyjęły krajowy plan lub strategię w dziedzinie chorób rzadkich: Belgia, Bułgaria, Cypr, Francja, Grecja, Litwa, Niemcy, Holandia, Portugalia, Republika Czeska, Rumunia, Słowacja, Słowenia, Hiszpania, Węgry, Wielka Brytania.

Państwa członkowskie znajdujące się na zaawansowanym etapie przygotowań krajowego planu lub strategii w dziedzinie chorób rzadkich: Austria, Chorwacja, Dania, Finlandia, Irlandia, Polska, Włochy. W 2016 r. wśród krajów mających plan lub strategię były już Austria, Chorwacja i Irlandia.

Niestety, Polska do tej pory (sierpień 2018 r.) takiego planu nie przyjęła i kwestie związane z finansowaniem leczenia chorób rzadkich nie doczekały się systemowych rozwiązań. Tymczasem Komisja Europejska podkreśla, że plany takie są konieczne bo:

Choć decyzje dotyczące wyceny i zwrotu kosztów stanowią wyłączną kompetencję krajową, państwa członkowskie stoją w obliczu ważnych wspólnych wyzwań związanych z zapewnieniem przystępnych cen i zrównoważonego dostępu do cennych produktów leczniczych dla pacjentów o ewidentnie niezaspokojonych potrzebach leczniczych. Sprostanie tym wyzwaniom może stanowić nawet większy problem, gdy chodzi o ograniczoną liczbę pacjentów, a możliwe leczenie stanowiące odpowiedź na niezaspokojone potrzeby lecznicze jest niewystarczające i kosztowne, jak ma to często miejsce w przypadku chorób rzadkich i sierocych produktów leczniczych⁸.

⁶ Dz.U. L 88 z 4.4.2011, s. 45-65.

⁷ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2004:166:0001:0123:en:PDF>.

⁸ Bruksela, 5.9.2014 r. COM(2014) 548 final.

Działania w dziedzinie chorób rzadkich zajmują znaczące miejsce w nowym programie w dziedzinie zdrowia i nowym programie UE „Horyzont 2020”.

W celu kontynuowania wsparcia państw członkowskich przewidziano m.in. dalsze prace zmierzające do zmniejszenia nierówności między pacjentami dotkniętymi chorobami rzadkimi a pacjentami cierpiącymi na bardziej powszechne zaburzenia oraz zmierzające do wspierania inicjatyw promujących równy dostęp do diagnostyki i leczenia.

2

SYSTEMOWO OSIEROCENI – REGULACJE DOTYCZĄCE CHOROÓB RZADKICH W POLSCE

Polska jest jednym z ostatnich krajów w UE, który nie wdrożył Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich, do czego zobowiązała wszystkie państwa Unii Europejskiej w 2009 r. Rada UE. Nie mamy też systemowych rozwiązań finansowania leczenia chorób rzadkich.

Choć w 2008 r. zarządzeniem ministra zdrowia został powołany Zespół ds. Chorób Rzadkich, nie miał on jednak odpowiedniego umocowania prawnego i nie udało mu się wprowadzić rozwiązań prawnych dot. finansowania leków sierocych. W jego skład weszli przedstawiciele Ministerstwa Zdrowia, Narodowego Funduszu Zdrowia, Urzędu Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych, Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, Głównego Inspektora Farmaceutycznego oraz eksperci medycyny i etyk, a także przedstawiciele środowisk lub organizacji zrzeszających osoby chore na choroby rzadkie. Głównym zadaniem zespołu było definiowanie, analiza oraz formułowanie zaleceń rozwiązywania bieżących problemów w realizacji polityki w zakresie terapii chorych na choroby rzadkie. W ramach realizacji tego zadania Zespół miał rekomendować ministrowi zdrowia terapie chorób rzadkich, których analizę przeprowadził AOTMiT. Jednak nie zostało to uwzględnione w ustawie refundacyjnej i rekomendacje Zespołu nie miały umocowania w legislacji.

Na początku 2016 r. minister zdrowia Konstanty Radziwiłł powołał Zespół do spraw chorób rzadkich, którego zadaniem było opracowanie projektu „Narodowego planu dla chorób rzadkich” i przygotowanie opartych na jego postanowieniach projektów oraz rozwiązań w zakresie informacji, diagnostyki oraz opieki i terapii osób z chorobami rzadkimi. Jednak niespełna dwa lata później w grudniu 2017 r. K. Radziwiłł uchylił swoje zarządzenie dotyczące powołania zespołu.

W efekcie brakuje systemowego rozwiązania finansowania leczenia chorób rzadkich. Minister zdrowia negocjuje warunki rynkowe dla leków sierocych, wspierając się opinią Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, która na podstawie wyników analiz HTA, określa leczniczą i społeczną wartość produktu leczniczego oraz opiniuje zasadność jego finansowania. W ocenie efektywności ekonomicznej próg opłacalności terapii wynosi 3-krotność PKB per capita w PLN/QALY. Zastosowanie go do leczniczych produktów sierocych praktycznie czyni je nieefektywnymi kosztowo, bo leki produkowane dla bardzo małej liczby chorych są znacznie droższe od tych na choroby populacyjne. Wysoka cena ma bowiem stymulować przemysł farmaceutyczny do poszukiwań terapii dla niewielkiej grupy chorych. W przeciwnym razie, z ekonomicznego punktu widzenia firmy, badania nad takimi lekami byłyby zupełnie nieopłacalne.

Obecnie tylko dla 3–4% jednostek chorobowych dostępne są zarejestrowane terapie lekowe zwane sierocymi (OMPs). Analiza dostępu do refundowanych leków sierocych wskazuje, że Polska zajmuje w tej kwestii ostatnie miejsce w Unii Europejskiej. Spośród ponad 200

dotychczas zarejestrowanych przez Europejską Agencję Leków (EMA) sierocych produktów medycznych w Polsce refundowanych jest około 10%.

O zmianę kryteriów oceny efektywności kosztowej w przypadku terapii chorób rzadkich apelowali wielokrotnie parlamentarzyści, m.in. w 2014 r. Parlamentarny Zespół ds. Chorób Rzadkich i Parlamentarny Zespół ds. Onkologii.

W czerwcu 2017 r. Polska Grupa Ekspertów „Polska dla chorób rzadkich” skierowała na ręce premier Beaty Szydło oraz ministra zdrowia Konstantego Radziwiłła apel wskazujący na konieczność natychmiastowych zmian⁹. Podpisali się pod nim profesorowie medycyny specjalizujący się w chorobach rzadkich, lekarze leczący pacjentów z takimi schorzeniami, liderzy organizacji pacjenckich oraz przedstawiciele przemysłu. Podkreślili oni, że tylko uwzględnienie specyfiki chorób rzadkich w zabezpieczeniu społecznym, w tym finansowanie całościowej opieki dostosowanej do indywidualnych potrzeb, oraz wdrożenie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich, poprawi sytuację chorych na choroby rzadkie i ich rodzin.

Rekomendacje INICJATYWY „POLSKA DLA CHOROÓB RZADKICH”:

- najszybsze i konsekwentne wdrożenie stosowania kodów dla chorób rzadkich (Orpha-kod, OMIM, w przyszłości ICD-11),
- wypracowanie modelu rejestrów,
- określenie zasobów kadrowych i sieci jednostek, w tym ośrodków referencyjnych zabezpieczających właściwą opiekę medyczną pacjentom z chorobami rzadkimi,
- zapewnienie wielokierunkowego systemu diagnostyki zgodnego ze standardami,
- akredytacja placówek wykonujących badania diagnostyczne gwarantujące wysoką jakość badań i procedur diagnostycznych,
- ocena zasadności kwalifikacji nowych technologii diagnostycznych jako świadczeń gwarantowanych,
- określenie warunków i zakresu działalności ośrodka referencyjnego oraz alokacja odpowiednich środków finansowych na wykonanie zadań,
- zapewnienie dostępności do leczenia objawowego, rehabilitacji, opieki długoterminowej i hospicyjnej,
- zapewnienie dostępu osobom chorym do sprzętu rehabilitacyjnego i wyrobów medycznych stosowanych w leczeniu chorób rzadkich,
- odstępnie od utilitarnego podejścia do oceny efektywności kosztowej technologii stosowanych w chorobach rzadkich, w tym stosowania współczynnika QALY,
- **finansowanie leków sierocych z budżetu państwa,**
- **zapewnienie pacjentom dostępu do leków sierocych w przypadku ciężkiej choroby o postępującym przebiegu i braku leczenia alternatywnego,**
- **wdrożenie mechanizmów wczesnego dostępu do leków (tzw. *Early Access*),**
- **wdrożenie procedur umożliwiających zastosowanie terapii przy wykorzystaniu substancji leczniczych znajdujących się dopiero w fazie badań klinicznych, a wykazujących cenne właściwości terapeutyczne – tzw. terapia w trybie współczucia – *Compassionate use*,**

⁹ <http://www.polskadlachorobrzadkich.pl/materialy/POLSKA%20DLA%20CHOROÓB%20RZADKICH%202017.pdf>, dostęp 2.08.2017.

- konieczność zapewnienia systemu ciągłej opieki i wsparcia zorientowanego na osobę z chorobą rzadką,
- zintegrowanie opieki zdrowotnej ze wsparciem społecznym, które będzie umożliwiała wypracowanie planu zabezpieczenia pacjenta w adekwatne wsparcie zdrowotne i społeczne,
- wypracowanie systemu opieki zdrowotnej i wsparcia społecznego, które zapewni zachowanie standardu życia porównywalnego – jak dla innych osób o podobnych potrzebach – szczególnie z uwzględnieniem specyfiki choroby rzadkiej, jak i złożoności stanu zdrowia,
- dostosowanie orzecznictwa o niepełnosprawności do specyfiki chorób rzadkich,
- utworzenie systemu monitoringu jakości opieki socjalnej nad rodzinami pacjentów,
- zapewnienie warunków, które ułatwią prowadzenie badań naukowych nad chorobami rzadkimi w obszarze nauk podstawowych, klinicznych i społecznych,
- wzmocnienie współpracy międzynarodowej i zwiększenie udziału polskich ośrodków badawczych i naukowców w międzynarodowych projektach badawczych,
- rozwój współpracy interdyscyplinarnej pomiędzy naukami medycznymi i społecznymi w obszarach badawczych związanych z organizacją systemu ochrony zdrowia i optymalizacją opieki nad chorymi z chorobami rzadkimi,
- upowszechnienie wiedzy i trwałe wpisanie problematyki chorób rzadkich w programy kształcenia przed- i podyplomowego zawodów medycznych i okołomedycznych,
- zwiększenie dostępności i upowszechnienie informacji na temat chorób rzadkich skierowanych i dostosowanych do różnych grup docelowych,
- stworzenie zintegrowanej platformy internetowej poświęconej chorobom rzadkim,
- wsparcie ośrodków klinicznych oraz organizacji pacjentów w propagowaniu wiedzy o chorobach rzadkich, możliwościach ich leczenia i optymalnych modelach opieki,
- pilne wdrożenie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich i powyższych rekomendacji,
- utworzenie Krajowego Centrum Chorób Rzadkich, koordynującego wdrożenie i monitorującego realizację Narodowego Planu z organem opiniodawczo-doradczym, w skład którego wchodzi przedstawiciele środowiska klinicznego, naukowego i pacjenckiego,
- utworzenie wydzielonego budżetu w ramach budżetu centralnego do finansowania działalności Krajowego Centrum Chorób Rzadkich, w tym m.in. koordynacji działań międzyresortowych, działalności edukacyjnej, informacyjnej oraz zakupu leków sierocych.

W przyjętym przez Rząd RP 18 września 2018 r. dokumencie „Polityka Lekowa Państwa 2018–2022”, w rozdziale dotyczącym narzędzi poprawy dostępności refundacyjnej zapisano:

W przypadku terapii stosowanych w chorobach rzadkich i ultraradkich warto rozważyć odstępstwo od ogólnie przyjętej procedury oceny leków z zachowaniem ich kosztowej efektywności i wpływu na budżet. Rozwiązaniem mogłoby być wprowadzenie dodatkowych narzędzi oceny technologii lekowych. Przykładem mogą być instrumenty oparte na metodzie Wielokryterialnej Analizy Decyzyjnej (MCDA), która jest wykorzystywana w próbach opracowania wytycznych dla oceny leków sierocych, ich walidacji (Katalonia) czy tworzenia programów pilotażowych (Kanada)¹⁰.

3

BRAK SYSTEMOWYCH ROZWIĄZAŃ OZNACZA DRAMAT PACJENTÓW

Medycyna obecnie dysponuje skutecznymi lekami zaledwie dla 3% chorób rzadkich. Wśród nich znajduje się rdzeniowy zanik mięśni (*spinal muscular atrophy*, SMA), który jest najczęstszą genetycznie uwarunkowaną przyczyną śmierci niemowląt i małych dzieci. Brak systemowych rozwiązań finansowania leczenia chorób rzadkich powoduje, że polskie dzieci wciąż czekają na jego refundację.

Zgodnie z informacjami AOTMiT uzyskanymi od producenta leku (stan na luty 2018 r.), lek otrzymał zgodę na refundację na terenie Austrii, Czech, Danii, Finlandii, Francji, Grecji, Hiszpanii (od marca 2018), Liechtensteinu, Luksemburga, Niemiec, Norwegii, Szwajcarii, Szwecji i Włoch. Decyzję o refundacji podjęły już Belgia i Holandia.

Dramatyczna walka rodziców dzieci chorych na SMA o dostęp do terapii obrazuje dramat pacjentów, dla których nie stworzono regulacji umożliwiających leczenie.

SMA to choroba o podłożu genetycznym. W efekcie mutacji genu SMN1 kodującego białko SMN (*survival of motor neuron*) dochodzi do jego niedoboru prowadzącego do uszkodzenia neuronów ruchowych, co skutkuje zanikiem mięśni. W kręgosłupie, w rogach przednich rdzenia kręgowego znajdują się komórki zwane neuronami ruchowymi, które kontrolują mięśnie szkieletowe. W SMA neurony te przestają przekazywać impulsy do mięśni. Wskutek długotrwałego braku stymulacji mięśnie ulegają zanikowi, czyli atrofii.

Ankietowani przez Agencję Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji eksperci szacują, że obecna liczba chorych na SMA w Polsce mieści się w zakresie: 55–105 (SMA1), 200–350 (SMA2) i 300–400 (SMA3), a liczba nowych zachorowań w ciągu roku: 20–50 (SMA1), 5–15 (SMA2) i 5–15 (SMA3). W przypadku SMA1, mediana przeżycia to 7 miesięcy przy śmiertelności wynoszącej 95% do 18. miesiąca życia. Chorzy z SMA2 w większości przypadków dożywają dorosłości.

Choroba występuje w kilku wariantach związanych z różnicami w pojawieniu się pierwszych objawów klinicznych.

Typ 1 SMA charakteryzuje się występowaniem objawów do 6. miesiąca życia i przeciętną długością życia sięgającą 1–2 lat. Niemowlę ma trudności z oddychaniem, ssaniem, przełykaniem, utrzymaniem głowy pionowo, przewracaniem się na bok oraz siedzeniem bez oparcia. Pacjent wymaga opieki paliatywnej, wspomaganie oddechu oraz sztucznego odżywiania.

Nie boję się niczego poza...

Boję się, że nie będę miała szansy usłyszeć od przerażonego Precla: „Mamo, nie miałem siły cię zawołać, tak się dusiłem” i że nie będę miała szansy powiedzieć: „Synku, dlatego mamy tyle alarmów, aby nas w takiej sytuacji obudziły”. Boję się, że zasnę tak mocno, że tego wszystkiego nie usłyszę.

A potem nastąpi ciemność.

Gosia Rybarczyk-Bończak - mama Szymona
(pieszczotliwie Precla) z SMA1¹¹

Objawy typu 2 SMA pojawiają się najczęściej między 6. a 12. miesiącem życia, ale przed 18. miesiącem. Dzieci mogą samodzielnie siedzieć, ale nie mają możliwości samodzielnego chodzenia. Czas przeżycia w związku z osłabieniem mięśni oddechowych jest skrócony, ale możliwe jest osiągnięcie dorosłości. W tej postaci choroby osłabieniu i zanikowi ulegają w pierwszej kolejności mięśnie ksołne (bliższe tułowia), a następnie mięśnie odsiebne (znajdujące się dalej od tułowia). Nogi słabną zwykle wcześniej niż ręce. Największe zagrożenie stanowi osłabienie mięśni odpowiedzialnych za oddychanie, dlatego niezbędna jest opieka pulmonologiczna. Konieczne może okazać się czasowe lub stałe wprowadzenie wspomaganie oddechu.

Dzięki chorobie Sebastiana nauczyłam się tego, czego nie umiałam wcześniej.

Że w życiu naprawdę liczą się tylko chwile, że warto dbać i doceniać każdy promyk słońca i że warto wykorzystywać czas, który jest nam dany, bo jest to naprawdę dużo mniej, niż się nam wydaje.

Kamila Górniak - mama Sebastianka z SMA II¹²

W typie 3 SMA objawy pojawiają się po 18. miesiącu życia. Dzieci samodzielnie chodzą, jednak w podtypie 3A z objawami uwidaczniającymi się między 18. miesiącem a 3. rokiem życia dochodzi z czasem do utraty zdolności chodzenia. W podtypie 3B z późniejszym początkiem objawów niemożność chodzenia występuje po kilkunastu latach trwania choroby. Czas przeżycia nie odbiega znacząco od średniej populacyjnej.

Mała od razu zakochała się w Koali (elektryczny wózek inwalidzki). Przez pierwsze dni niemal nie można jej było ściągnąć z wózka. Nawet nauczyła się sama wciągnąć się na siedzenie - z wysiłkiem, owszem, ale zupełnie sama! Jeździ już prawie jak Kubica, żalujemy, że w okolicy nie ma żadnego skweru ani parku.

Kacper Ruciński - tata Lili z SMA III¹³

Typ 4 SMA to postać dorosłych z objawami pojawiającymi się w 3. dekadzie życia (po 20. roku, a nawet po 35. roku życia). Długość życia nie różni się od średniej populacyjnej.

¹¹ <http://preclwastrona.blox.pl/html>.

¹² <http://sebastiankowo.blogspot.com/>.

¹³ <https://www.lianka.pl/>.

Diagnoza – rdzeniowy zanik mięśni u dziecka jest wstrząsem dla rodziców zmieniającym ich życie i plany na przyszłość. Szok ten dodatkowo potęguje nieumiejętny sposób przekazania diagnozy i brak dostępu do podstawowych informacji o chorobie oraz specjalistycznych ośrodków leczenia. Podstawowym dokumentem opisującym postępowanie w SMA są tzw. Międzynarodowe Standardy Opieki¹⁴ – opracowane przez zespół 60 ekspertów pod kierownictwem prof. Thomasa Sejersena. Zakładają one opiekę multidyscyplinarną koordynowaną przez neurologa lub neurologa dziecięcego. W cięższych postaciach SMA, ze względu na silne osłabienie mięśni płuca, niezbędna jest opieka pulmonologa (w Polsce częściej anestezjologa). Dostosowanie diety do trybu życia oraz zapobieganie skutkom osłabienia mięśni jamy ustnej i przełyku, a w razie potrzeby wprowadzenie karmienia dojelitowego wymaga konsultacji lekarza dietetyka. Przeciwdziałanie rozwijaniu się wad kręgosłupa i kończyn, często pojawiających się wskutek osłabienia i przykurczów mięśni i nieraz wymagających korekcji chirurgicznej oznacza konieczność opieki lekarza ortopedy oraz ortotyka. Pacjent potrzebuje też opieki fizjoterapeuty w celu zachowania siły mięśni, szczególnie tych najbardziej narażonych na osłabienie w SMA, oraz pełnego zakresu ruchów we wszystkich stawach.

Po czym poznać chorobę rzadką? Po tym, że w życiu rodziców, również i w naszym, coraz częściej zaczęło pojawiać się słowo „nie”. „Nie” zaistniało w poniższych kontekstach:

„Nie da się nic zrobić”, czyli położy się, przykryj białym prześcieradłem i czekaj na najgorsze.

„Nie będziecie mieć Państwo pożytku (z dziecka), najlepiej postarajcie się o nowe, może będzie zdrowe”.

„Nie znam się: czytałem kiedyś o chorobie Państwa dziecka pół rozdziału na studiach, ale to było 30 lat temu i nie pamiętam”.

„Nie zajmujemy się tym przypadkiem w naszym ośrodku” to efekt poprzednich trzech nie

„Nie ma sensu: leczyć z innych chorób, uczyć czytać i pisać, ćwiczyć i kochać, bo przecież nie przeżyje”.

No i w końcu to najgorsze: „Nie ma na to lekarstwa”.

Gosia Rybarczyk-Bończak – mama Szymona z SMA1¹⁵

¹⁴ *The Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy*, <http://journals.sagepub.com/doi/pdf/10.1177/0883073807305788>.

¹⁵ <http://preclowastrona.blox.pl/html>.

4

WSKAZANIA DO REFUNDACJI TERAPII

Do niedawna chorzy na SMA mogli korzystać jedynie z rehabilitacji, która w niewielkim stopniu usprawnia ruchowo. Medycyna nie potrafiła zaoferować im żadnego leczenia. W 2016 r. firma Biogen ogłosiła, że pozytywne wyniki badań eksperymentalnych leku nusinersen pozwalają złożyć wniosek o wprowadzenie go na rynek w przyspieszonym tempie. Jednocześnie do czasu zatwierdzenia leku przez odpowiednie instytucje, producent uruchomił program humanitarnego dostępu (EAP) dla chorych z typem 1 (czyli najcięższą postacią SMA). Jednak program ten miał być prowadzony tylko w niektórych krajach. W Polsce program EAP funkcjonuje na podstawie zgody MZ wydanej w grudniu 2016 r., a w praktyce zaczął działać od lutego 2017 roku.

W grudniu 2016 r. lek został zarejestrowany przez amerykańską Agencję Żywności i Leków FDA, a pół roku później w Europie przez EMA. 2 sierpnia 2017 r. firma złożyła do ministra zdrowia wniosek o objęcie refundacją leku Spinraza – jedynej skutecznej terapii rdzeniowego zaniku mięśni SMA. Mimo że ustawowo procedura objęcia refundacją powinna trwać 240 dni, przez rok minister zdrowia nie podjął wyczekiwanej przez chorych decyzji.

16 marca 2018 r. AOTMiT rekomendował objęcie leku refundacją, choć „przeprowadzona analiza ekonomiczna wykazała, że nusinersen nie jest użyteczny kosztowo w odniesieniu do prognozy opłacalności (134 514 zł/QALY) w żadnej z przeprowadzonej analizy”.

AOTMiT rekomenduje leczenie

Na podstawie badań klinicznych wysokiej jakości należy stwierdzić, że nusinersen stanowi przełomową technologię przyczyniającą się do przedłużenia życia oraz uzyskania znacznej poprawy parametrów motorycznych u pacjentów z SMA. Według danych pochodzących z badań niższej jakości wydaje się, że nusinersen jest także skuteczny u bezobjawowych pacjentów z mutacją SMN1, przyczyniając się do znacznego zmniejszenia ryzyka pojawienia się objawów choroby¹⁶. [Stanowisko Rady Przejrzystości nr 22/2018 z 15 marca 2018 r. w sprawie oceny leku Spinraza (nusinersenum) kod EAN: 5713219500975, w ramach programu lekowego „Leczenie rdzeniowego zaniku mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”]

Polska jest jednym z ostatnich państw w Unii Europejskiej, które nie refundują leczenia rdzeniowego zaniku mięśni. W kilkudziesięciu państwach świata, w tym w 20 państwach Wspólnoty Europejskiej, chorzy na SMA są leczeni. Oprócz Polski jeszcze tylko państwa bałtyckie, Bułgaria, Irlandia, Portugalia i Wielka Brytania nie zakończyły procedur. Leczenie SMA jest już refundowane w mniej zamożnych państwach, takich jak Brazylia, Serbia i Turcja.

Tylko 30 dzieci dostaje leki

W Polsce zaledwie trzydzieścioro dzieci otrzymało leczenie nusinersenem dzięki Programowi Dostępu Rozszerzonego EAP.

W ramach programów rozszerzonego dostępu (ang. *expanded access programs*) EAP chorzy mogą uzyskać dostęp do niezarejestrowanych i nierefundowanych leków. Przedsiębiorstwo wytwarzające obiecujący lek może rozpocząć taki program, aby umożliwić kontynuację leczenia chorych, rozpoczętego w ramach badania klinicznego. W państwach członkowskich programy tego typu są najczęściej rejestrowane przez odpowiednie władze krajowe w takim samym trybie jak badania kliniczne.

Producent leku nusinersen zdecydował się na uruchomienie globalnego programu rozszerzonego dostępu (EAP, ang. *expanded access program*). Jest on największym programem tego typu na świecie w obszarze chorób rzadkich. Mimo że lek został już oficjalnie zarejestrowany przez Europejską Agencję Leków, programem w dalszym ciągu obejmowani są nowi pacjenci. EAP nusinersenu obejmuje łącznie ponad 600 pacjentów z najcięższą postacią SMA w 22 krajach i ponad 60 ośrodkach w Europie i sąsiadujących z nią krajach.

Program EAP obejmujący lek nusinersen – prowadzony w Polsce od lutego 2017 r. na podstawie uzgodnień z ministrem zdrowia jest ograniczony do 30 pacjentów. Lek udostępniany jest nieodpłatnie przez producenta. W programie tym osiągnięto już limit uczestników i rejestracja nowych pacjentów została zakończona. Kryteria włączenia do programu dostępu rozszerzonego to rozpoznanie SMA typu 1 z potwierdzeniem w badaniu genetycznym. Zgodnie z warunkami programu, nie mogą wziąć w nim udziału dzieci, które wcześniej otrzymywały nusinersen lub uczestniczą w badaniach klinicznych w SMA, a także te, u których istnieją przeciwwskazania do nakłucia lędźwiowego lub inne poważne stany chorobowe mogące wpłynąć istotnie niekorzystnie na podawanie nusinersenu. Producent leku zastrzega sobie prawo do zakończenia programu wczesnego dostępu, gdyby decyzja o objęciu refundacją ze środków publicznych nie została podjęta w rozsądnym, wynikającym z regulacji prawnych horyzoncie czasu od złożenia wniosku, a w takiej sytuacji rozpatrzone zostaną inne rozwiązania w zakresie kontynuowania leczenia wszystkich pacjentów objętych programem.

Od 2016 r. grupa chorych dzieci z Polski, poza trzydziestoma objętymi programem EAP w kraju, była leczona w ramach francuskiego, a potem belgijskiego Programu Dostępu Rozszerzonego do nusinersenu. Program został zamknięty latem 2018 roku. Producent zobowiązał się do nieodpłatnego dostarczania leku dla tych chorych z Polski, którzy uczestniczyli w programie EAP w Belgii. Według informacji uzyskanych w Fundacji SMA, proces przeniesienia chorych z Belgii do ośrodków w Polsce jest na ukończeniu.

¹⁷ <http://gabrysia.ebartoszyce.pl/>.

Dziecko, które bało się odłączenia od rury, które płakało na widok innych dzieci odłączanych od rury, które nigdy nie było odłączane na dłużej od respiratora, po 5 latach potrafi oddychać samo przez prawie 10 minut! Dla nas to niesamowite, dla nas to niewyobrażalne szczęście, dla nas to nadzieja i marzenia o dekanilacji (usunięcie tracheostomii). Wiem, wiem, to wielkie marzenie, ale jeszcze niedawno słyszeliśmy, że o leczeniu też możemy zapomnieć... Kto wie, co przyniesie kolejny rok, dwa?

Ula Pawlik – mama Gabrysi z SMA I¹⁷

Ratunkowy dostęp nie ratuje

Pacjenci, którym nie udało się rozpocząć terapii w ramach programu EAP mogą starać się o leczenie w ramach ratunkowego dostępu do technologii lekowych.

Zgodnie z ustawą o świadczeniach opieki zdrowotnej, finansowanych ze środków publicznych, która przewiduje procedurę ratunkowego dostępu do technologii lekowych (RDTL), minister zdrowia może wydać – na wniosek świadczeniodawcy – indywidualną zgodę na pokrycie kosztów leku, który w danym wskazaniu nie jest refundowany. Niestety, tylko 5% wniosków lekarzy o leki ratujące życie w ramach RDTL doprowadziło do zakupu danego leku. Żaden z nich nie dotyczył pacjentów z SMA. Minister zdrowia odmówił również sfinansowania leczenia dziecka lekiem nusinersen, mimo pozytywnej rekomendacji prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji¹⁸.

Na choroby rzadkie cierpi w Polsce niemal 3 miliony osób. Mają oni dostęp do 22 refundowanych terapii, podczas gdy w krajach Unii Europejskiej dopuszczono do obrotu ponad 220 leków przeznaczonych dla chorób rzadkich. To obrazuje skalę różnicy między nami a wieloma innymi krajami unijnymi – jak 1 do 10.

¹⁷ <http://gabrysia.ebartoszyce.pl/>.

¹⁸ <https://www.fsma.pl/2018/05/ministerstwo-zdrowia-odmowilo-ratowania-zycia-rolanda/>.

LEKARZE NIE MAJĄ WĄTPLIWOŚCI – PERSPEKTYWA SPECJALISTÓW MEDYCyny

Neurologrzy dziecięcy skupieni w Polskim Towarzystwie Neurologów Dziecięcych, apelują o jak najszybsze rozpoczęcie programu lekowego dla całej populacji chorych na SMA, także pacjentów bezobjawowych oraz wprowadzenie badań przesiewowych noworodków w tym zakresie.

Prof. dr hab. med. Barbara Steinborn,
prezes Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych:

Środowisko neurologów dziecięcych z dużą nadzieją oczekuje na decyzje dotyczące możliwości wprowadzenia do leczenia rdzeniowego zaniku mięśni (spinal muscular atrophy, SMA) leku o nazwie nusinersen (Spinraza). Takie nadzieje stają się realne po opublikowaniu Stanowiska Rady Przejrzystości nr 22/2018 z 15.03.2018r. w sprawie leku Spinraza (nusinersen) kod EAN: 5713219500975, w ramach programu lekowego „Leczenie rdzeniowego zaniku mięśni (ICD-10: G12.0, G12.1)”.

Mamy więc nadzieję, że pytania naszych chorych, a zwłaszcza ich opiekunów nie pozostaną długo bez odpowiedzi na temat leczenia SMA w Polsce. Zgodnie z informacjami opublikowanymi w wyżej wymienionym Stanowisku Rady, zakładamy, że wszyscy chorzy na SMA będą objęci tą nowoczesną formą terapii.

Ważna również dla naszego środowiska jest potrzeba zapewnienia leczenia dzieci w tzw. okresie przedobjawowym, tj. po wykonaniu badań genetycznych, a przed wystąpieniem objawów klinicznych SMA.

*Dane pochodzące z badania NURTURE wg opinii Stanowiska Rady Przejrzystości nr 22/2018 z 15.03.2018 r.: „mają niższą wiarygodność ze względu na małą liczebność grupy i brak w badaniu grupy kontrolnej”. Jednak prowadzone później obserwacje będące kontynuacją badania NURTURE (Phase2 NURTURE Study), które zostały przedstawione podczas Muscular Dystrophy Association Conference w Arlington (11–14.03.2018) wskazują na potrzebę stosowania nusinersenu u pacjentów tzw. przedobjawowych (De Vivo et al. 2018). **W badaniu tym wszyscy chorzy (n=30) nie wymagali wentylacji przewlekłej, a także osiągnęli kamienie milowe rozwoju ruchowego. Wszyscy chorzy osiągnęli możliwość samodzielnego siedzenia, a 62% zaczęło samodzielnie chodzić***

Te wyniki po raz kolejny napawają optymizmem, ale wskazują także na potrzebę wprowadzenia w Polsce badań przesiewowych w kierunku SMA. Tylko szybka diagnostyka genetyczna może zapewnić szybkie rozpoznanie SMA i włączenie właściwego leczenia, które w przypadku pacjentów bezobjawowych jest najbardziej skuteczne.

W innych postaciach SMA, t. II i III, satysfakcjonujące jest dla chorych osiągnięcie stabilizacji, tzn. braku postępu choroby, a nie jest konieczna poprawa punktacji w skalach motorycznych, co podkreślono w kolejnym doniesieniu ze wspomnianej wyżej konferencji (Day, Swoboda et al. 2018).

Podobne dane wynikają z ankiety przeprowadzonej wśród 822 chorych w 8 europejskich krajach. Większość chorych podkreśliła, że stabilizacja objawów SMA jest dla nich formą istotnej poprawy (Mercuri, Finkel et al. 2016, Rouault, Christie-Brown et al. 2017).

W imieniu Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych raz jeszcze proszę o jak najszybsze rozpoczęcie realizacji założeń wnioskowanego programu lekowego dla całej populacji chorych na SMA, także tych bezobjawowych i jednocześnie umożliwienie wprowadzenia badań przesiewowych noworodków w kierunku tej choroby. Uważam, że lek stanowi prawdziwy przełom, ponieważ do tej pory lekarze nie mieli nic do zaoferowania chorym. Tymczasem nowa terapia przynosi bardzo dobre efekty. Dlatego powinna stać się dostępna dla polskich dzieci.

Piśmiennictwo

1. Day J.W., Swoboda K.J., Darras B.T., Chiriboga C.A., Foster R., Bhan I., McNeil E., Faravell W. (2018), *Nusinersen Experience in Teenagers and Young Adults With SpinalMuscular Atrophy*, Muscular Dystrophy Association Clinical Conference, Arlington.
2. De Vivo D.C., Bertini E., Hwu W.L., Foster R., Bhan I., Gheuens S., Faravell W., Reyna S.P. (2018), *Nusinersen in Infants Who Initiate Treatment in a Presymptomatic Stage of Spinal Muscular Atrophy (SMA): Interim Efficacy and Safety Results From the Phase 2, NURTURE Study*, Muscular Dystrophy Association Clinical Conference, Arlington.
3. Mercuri E., Finkel R., Montes J., Mazzone E.S., Sormani M.P., Main M., Ramsey D., Mayhew A., Glanzman A.M., Dunaway S., Salazar R., Pasternak A., Quigley J., Pane M., Pera M.C., Scoto M., Messina S., Sframeli M., Vita G.L., D'Amico A., Hauwe M., van den, Sivo S., Goemans N., Kaufmann P., Darras B.T., Bertini E., Muntoni F., De Vivo D.C. (2016), *Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA: Implications for clinical trials*, „Neuromuscular Disorders” 26(2): 126-131.
4. Rouault F., Christie-Brown V., Broekgaarden R., Gusset N., Henderson D., Marczuk P., Schwersenz I., Bellis G., Cottet C. (2017), *Disease impact on general well-being and therapeutic expectations of European Type II and Type III spinal muscular atrophy patients*, „Neuromuscular Disorders” 27(5): 428-438.

6

PARLAMENT APELUJE W SPRAWIE SMA

Problem dostępu do leczenia pacjentów z SMA dostrzegli także polscy parlamentarzyści, którzy wielokrotnie apelowali do ministra zdrowia o dostęp do terapii. W odpowiedzi Ministerstwo Zdrowia informowało o toczących się negocjacjach z producentem leku.

Interpelacje poselskie

27 lipca 2018 r. (nr 24890), zgłaszający: Małgorzata Zwiercan

(...) Pomimo iż w innych krajach UE dzieci chore na SMA mają już możliwość bezpłatnego leczenia lekiem o nazwie nusinersen, w naszym kraju niestety lek ten jest niedostępny, bo w dalszym ciągu nie znajduje się na liście leków refundowanych. Czy ministerstwo planuje i jeżeli tak, to kiedy wprowadzenie w Polsce procedury leczenia SMA lekiem nusinersen?

25 lipca 2018 r. (nr 24630), zgłaszający: Mirosława Nykiel

(...) Obecnie lek ten jest refundowany w USA, Japonii, Izraelu i szeregu państw Unii Europejskiej, jak Austria, Niemcy, Szwajcaria, Włochy czy Belgia. Niestety nie został on jeszcze wprowadzony w Polsce. Szacuje się, że w ciągu roku rodzi się w Polsce około 40 dzieci z SMA. Większość z nich umiera w ciągu dwóch pierwszych lat życia z powodu zaniku mięśni i niewydolności oddechowej. Wprowadzenie leku byłoby wielką szansą dla setek dzieci i ich rodzin borykających się z problemami przynoszonymi przez chorobę i z powodu braku dostępności skutecznego leczenia – po prostu czekającymi na nieuchronną śmierć.

24 lipca 2018 r. (nr 24431), zgłaszający: Bożena Kamińska

(...) Głównie jednak ze względu na cenę lek nusinersen w dalszym ciągu dla zdecydowanej większości pacjentów jest zupełnie nieosiągalny. Ich rodzin/bliskich nie stać na drogą terapię, a przecież lek ten przywraca funkcjonowanie neuronów i/lub zapobiega ich obumieraniu w związku z SMA! Czy nie uważa Pan, że w aspekcie postępu cywilizacyjnego, który się w naszym kraju w przeszło dwóch ostatnich dekadach dokonał, gorzkim paradoksem jest głębokie zacofanie względem innych krajów Unii Europejskiej w leczeniu chorób rzadkich, w tym także rdzeniowego zaniku mięśni?

21 maja 2018 r. (nr 22457), zgłaszający: Józef Lassota

(...) W Polsce lek nusinersen uzyskał pozytywne opinie m.in. Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji. Kuracja lekiem nusinersen na cztery miesiące kosztuje ok. 1,2 mln zł. Jest

to innowacyjna terapia, ratująca życie. Znaczna część chorych na SMA w Polsce, jest zmuszona wyjeżdżać za granicę, by móc otrzymać lek nusinersen, który nie tylko zatrzymuje postępy choroby, ale nawet je odwraca. Czy zamierza Pan wprowadzić lek nusinersen na listę leków refundowanych? Jeśli tak, to kiedy? Jeśli Ministerstwo Zdrowia wprowadzi lek nusinersen na listę leków refundowanych, to czy obejmie on wszystkich chorych na SMA niezależnie od postaci (typu) tej choroby?

29 grudnia 2017 r. (nr 18365), zgłaszający: Paweł Skutecki

(...) Firmy Biogen i Ionis otrzymały prestiżową nagrodę Prix Galien USA 2017 za najlepszy produkt biotechniczny, którą uhonorowano lek nusinersen. Czy lek nusinersen jest już dostępny w Polsce? Na jakim etapie jest ewentualna refundacja leku nusinersen?

6 lipca 2017 r. (nr 14089), zgłaszający: Ewa Malik

(...) Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia” rozpoczął leczenie rdzeniowego zaniku mięśni typu 1 wg rozpoznania: SMA1 z potwierdzeniem genetycznym oraz stwierdzeniem co najmniej dwóch kopii genu SMN2. Ponadto leczenie ma zostać rozpoczęte w pierwszej kolejności u niemowląt wydolnych oddechowo. Obecnie w tym programie może wziąć udział tylko 10 pacjentów. W związku z powyższym zwracam się z uprzejmą prośbą o udzielenie odpowiedzi na pytania: Kiedy w Polsce zostanie refundowany lek Nusinersen – pierwszy lek na zanik mięśni i na jakich zasadach?

27 czerwca 2017 r. (nr 13782), zgłaszający: Małgorzata Pępek

(...) Prawdopodobnie roczny koszt leczenia zastrzykami tego leku wynosi około 750 tys. zł. Rodzice wiążą wielkie nadzieje z terapią lekiem Nusinersen. Ponieważ w tej chorobie czas jest bardzo istotny, rodzice szukają wszystkich możliwych dróg znalezienia pomocy dla swoich dzieci. Jaką możliwość refundacji przewiduje Ministerstwo Zdrowia?

20 marca 2017 r. (nr 2375), zgłaszający: Beata Małecka-Libera

(...) Od niedawna w wielu państwach Europy i świata nusinersen jest już w użyciu w ramach tzw. programów wczesnego dostępu (EAP), ratując życie wielu chorym dzieciom. W związku z powyższym proszę o niezwłoczną odpowiedź, kiedy lek nusinersen będzie dostępny i refundowany również w Polsce?

10 lutego 2017 r. (nr 10100), zgłaszający: Anna Nemś

(...) Do mojego biura poselskiego zgłaszają się osoby wychowujące dzieci chore na rdzeniowy zanik mięśni (SMA). Osoby te borykają się w życiu codziennym z wieloma poważnymi problemami, szczególnie z tymi związanymi z leczeniem swoich chorych dzieci. Czy istnieje jakakolwiek

możliwość, aby w najbliższej przyszłości na liście leków refundowanych w Polsce znalazł się lek gwarantujący skuteczne leczenie chorych na SMA?

16 lutego 2017 r. (nr 10297), zgłaszający: Anna Milczanowska, Joanna Borowiak

(...) Na jakim etapie jest wprowadzanie programu wczesnego dostępu? Czy program będzie obejmował wszystkich chorych na SMA, bez względu na wiek? Czy istnieje możliwość zwiększenia finansowania rehabilitacji dla osób chorych na SMA? Jakie środki i kiedy Ministerstwo podejmie celem poprawy sytuacji osób dorosłych chorujących na SMA?

25 kwietnia 2016 r. (nr 2799), zgłaszający: Piotr Liroy-Marzec, Barbara Chrobak, Andrzej Kobylarz, Maciej Masłowski, Jarosław Porwich, Jerzy Kozłowski

(...) Obecnie w Polsce nie ma wyspecjalizowanego ośrodka referencyjnego, który mógłby skupiać specjalistów w tej dziedzinie i przeprowadzać kompleksowe badania. Postulujemy, aby taki ośrodek został stworzony w którymś ze szpitali klinicznych przy uczelni medycznej, aby zapewnić stały dostęp do wykwalifikowanej kadry.

24 listopada 2016 r. (nr 8075), zgłaszający: Małgorzata Zwiercan

(...) Czy Minister Zdrowia planuje prowadzenie prac nad takimi zmianami w sektorze opieki zdrowotnej, aby mogły zostać utworzone i mogły funkcjonować wyspecjalizowane ośrodki referencyjne? Czy ministerstwo w pracach nad ustawą refundacyjną planuje uwzględnienie uwag Fundacji SMA z pisma dołączonego do interpelacji, m.in. rezygnacji z premiowania uprzedniej działalności naukowo-badawczej i inwestycyjnej na terenie Rzeczypospolitej Polskiej w procedurze refundacyjnej w odniesieniu do leków na choroby rzadkie?

21 listopada 2016 r. (nr 1269), zgłaszający: Bartosz Józwiak

(...) W związku z zapytaniem, skierowanym przez rodziców dzieci chorych na SMA, walczących o leczenie, a więc i o życie dla osób dotkniętych tą ciężką chorobą, zwracam się z uprzejmą prośbą o odpowiedź na następujące pytanie: Na jakim etapie znajdują się prace nad umożliwieniem dostępu do leku nusinersen dla chorych cierpiących na rdzeniowy zanik mięśni?

27 października 2016 r. (nr 7288), zgłaszający: Jan Grabiec

(...) Kiedy lek Nusinersen, który przechodzi procedury rejestracyjne w USA i Europie, będzie dostępny w Polsce? Dlaczego nowy projekt ustawy nie zakłada leczenia chorych na rdzeniowy zanik mięśni (SMA)? Czy projekt ustawy uwzględni pierwszą na świecie terapię tej genetycznej choroby lekiem Nusinersen? Kiedy możliwe jest wprowadzenie leku na listę refundowanych leków chorób rzadkich?

27 października 2016 r. (nr 7309), zgłaszający: Ewa Kołodziej

(...) Wzmiankowana specyfika rdzeniowego zaniku mięśni wskazuje na to, iż dla osób dotkniętych tym schorzeniem czas jest – wyjątkowo dosłownie – kwestią życia i śmierci. Z tego względu liczna grupa chorych może nie doczekać formalnego zakończenia procedury rejestracji i dopuszczenia na rynek przywołanego powyżej pionierskiego środka terapeutycznego. To z kolei uwypukla zasadność, a wręcz konieczność zapewnienia dostępu do nusinersenu w trybie przedrejestracyjnym (humanitarnym; tzw. *compassionate use*).

7

TERAPIA SMA A PRAWA PACJENTA – PERSPEKTYWA RZECZNIKA PRAW PACJENTA

- Nie jestem zwolennikiem poglądu, iż finansowanie chorób rzadkich jest zbyt kosztowne, a wygospodarowana kwota środków na ten cel może w innych jednostkach chorobowych być przeznaczona dla większej grupy pacjentów. Dostęp do leczenia jest równy dla wszystkich – mówi Bartłomiej Chmielowiec, Rzecznik Praw Pacjenta.

Czy – zdaniem Rzecznika Praw Pacjenta – nasze państwo musi zapewnić refundowanie drogich, ale potencjalnie skutecznych terapii dla bardzo nielicznych grup pacjentów?

Pacjenci cierpiący na choroby rzadkie z uwagi na zindywidualizowany charakter ich schorzenia wielokrotnie częściej wskazują na problemy związane z dostępnością do leczenia, ośrodków specjalistycznych, leków sierocych. Dlatego uważam, że obowiązkiem państwa – oczywiście w granicach efektywności wydawanych środków – jest zapewnienie leczenia dla różnych grup pacjentów, w tym również dla osób cierpiących na choroby rzadkie. Proszę zwrócić uwagę, iż służące do tego celu narzędzie, czyli wytyczne oceny technologii medycznych (HTA), według którego pracują analitycy agencji państwowych zajmujący się oceną technologii medycznych, ma przede wszystkim zapewnić pomoc przy efektywnym wykorzystaniu środków publicznych. Ostatecznie jednak decyzje o refundacji terapii celowanych podejmuje organ kreujący w danym państwie politykę zdrowotną, który w Polsce jest ograniczony w swoich decyzjach prawnym nakazem poszanowania warunków równego dostępu do świadczeń opieki zdrowotnej finansowanej ze środków publicznych. Co oczywiste, realizacja tego zadania musi odbywać się z poszanowaniem dyscypliny finansowanej. Dlatego też dla poprawy dostępności świadczeń zdrowotnych w Polsce niezbędna jest nie tylko polityka polegająca na zwiększeniu efektywności wydatkowania środków publicznych, ale również sukcesywny wzrost nakładów na ochronę zdrowia, co w dłuższej perspektywie wpłynie korzystnie na sytuację wszystkich osób chorych. Z zadowoleniem przyjąłem więc informację o podpisaniu przez pana prezydenta nowelizacji ustawy zakładającej przyspieszenie wzrostu nakładów na publiczny system ochrony zdrowia. Nie jestem w tej chwili w stanie ocenić, czy będzie to działanie wystarczające, bowiem oczekiwania pacjentów i ich potrzeby są ogromne. Niewątpliwie jednak jest to krok w bardzo dobrym kierunku.

Czy w ramach solidaryzmu społecznego należy stosować inne kryteria oceny efektywności ekonomicznej leków na choroby rzadkie? Jak bowiem sprostać olbrzymim kosztom, a jednocześnie stymulować przemysł do poszukiwań takich terapii?

Stymulowanie sektora prywatnego do poszukiwania terapii skutecznych w chorobach rzadkich jest ściśle związane z zasadami rynku. W tym obszarze zatem opieka państwa nad pacjentami z chorobami rzadkimi wymaga aktywnej postawy wszystkich podmiotów i instytucji zaangażowanych w ochronę zdrowia. Nie jestem zwolennikiem poglądu, iż finansowanie chorób rzadkich jest zbyt kosztowne, a wygospodarowana kwota środków na ten cel może w innych jednostkach chorobowych być przeznaczona dla większej grupy pacjentów. Jak już wspominałem, dostęp do leczenia jest równy dla wszystkich. Niestety, należy zdawać sobie sprawę, iż wysokość nakładów finansowych przeznaczonych na choroby rzadkie będzie wiązała się z szybszym wyczerpaniem środków w przypadku dużych kosztów leczenia jednego pacjenta.

W mojej ocenie ważne jest uświadomienie społeczeństwu istoty realizowania zasady solidaryzmu społecznego – w szczególności odnośnie do tej grupy pacjentów. Solidaryzm zwykle nie bywa świadczeniem bezkosztowym. Pacjent z chorobą rzadką boryka się nie tylko z dostępnością do terapii, ale również z problemem zdiagnozowania tej choroby i uzyskania niezbędnych, adekwatnych do potrzeb świadczeń zdrowotnych. Dlatego tak ważne jest ukończenie prac nad Narodowym Planem dla Chorób Rzadkich.

Czy finansowanie leków dla dzieci chorych na choroby rzadkie nie powinno być szczególnie uprzywilejowane?

Problem dostępności do drogich terapii, zwłaszcza jeśli chodzi o choroby rzadkie, jest bardzo złożony. Farmakoterapia może być najlepszym, często jedynym, sposobem leczenia – pod warunkiem jednak, że zostanie wdrożona w porę i adekwatnie do potrzeby klinicznej pacjenta. Musimy być świadomi, że im wcześniej rozpoczęta terapia, tym – najczęściej – jej większa skuteczność. W ramach publicznych środków refundacja powinna objąć jak najszerszą populację pacjentów, również cierpiących na choroby rzadkie. Jednak zakres refundacji zależy od zamożności kraju oraz umiejętności podejmowania decyzji przez zarządzających procesem leczenia.

Czy zatem, jeśli pojawił się skuteczny lek na SMA – rdzeniowy zanik mięśni – chorobę, która jest największym genetycznym zabójcą dzieci, nie powinien być on dostępny małym pacjentom, zanim schorzenie dokona spustoszeń w ich organizmach?

Jak wskazują specjaliści, należałoby wprowadzić badania przesiewowe noworodków w zakresie SMA, co pozwoliłoby zdiagnozować wszystkie dzieci z tą chorobą tuż po urodzeniu. Dzięki temu moglibyśmy otoczyć je właściwą opieką medyczną, oczywiście gdybyśmy mieli zapewniony dostęp do refundowanego leku. Zdaniem ekspertów, mając zdiagnozowane dzieci w ciągu tygodnia od urodzenia, i w 8.-9. dobie podali im lek, który byłby aplikowany do końca ich życia, to dzieci te nie miałyby objawów choroby. Tak więc badanie przesiewowe i wczesne leczenie mogą wyeliminować SMA.

Czy do Rzecznika Praw Pacjenta wpływały skargi dotyczące braku dostępności leczenia dzieci ze SMA?

- Odnosnie do choroby Werdniga-Hoffmana (rdzeniowy zanik mięśni SMA) do Rzecznika Praw Pacjenta nie wpływały skargi stricte dotyczące tej konkretnej choroby. Natomiast osoby kontaktujące się z moim Biurem w zakresie tematyki chorób rzadkich, często wskazywały na długi czas oczekiwania na świadczenia zdrowotne w zakresie AOS (np. ortopedia, reumatologia, choroby metaboliczne, endokrynologia, hematologia, neurologia). Zgłaszały również utrudnienia w dostępie do świadczeń dla osób kończących 18. rok życia w ramach zapewnienia ciągłości leczenia pacjentów. Skarżą się również na brak wyspecjalizowanych podmiotów leczniczych zajmujących się kompleksową opieką nad osobami cierpiącymi na choroby rzadkie. Pacjenci sygnalizują również brak dostępności do innowacyjnych terapii, w tym programów zdrowotnych, które poza Polską są już stosowane.

Wciąż nie mamy zapowiadanego Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich. Zapisy o respektowanie praw pacjenta w tym dokumencie powinny być konsultowane z Rzecznikiem Praw Pacjenta?

Przestrzeganie praw pacjenta określonych w ustawie jest obowiązkiem organów władzy publicznej odpowiedzialnych za politykę zdrowotną w naszym kraju, Narodowego Funduszu Zdrowia, placówek medycznych, jak i personelu medycznego. Jako rzecznik interesu pacjentów jestem otwarty na wszelkie prace, konsultacje oraz udział w grupach roboczych. W pracach nad Narodowym Planem dla Chorób Rzadkich - co mnie bardzo cieszy - uczestniczą przedstawiciele organizacji pozarządowych działających na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi, którzy najlepiej znają potrzeby tego środowiska. Ze swojej strony co roku występuję do Ministerstwa Zdrowia z zapytaniem o stan zaawansowania prac nad Narodowym Planem dla Chorób Rzadkich. Jak tylko projekt tego dokumentu ujrzy światło dzienne, poddam go bardzo dogłębnej analizie pod kątem zawartych w nim rozwiązań i propozycji w zakresie poprawy komfortu życia i rozwiązania problemów zdrowotnych tej grupy pacjentów.

8

TERAPIA SMA – PERSPEKTYWA PŁATNIKA

– NFZ opowiada się za utrzymaniem obecnej procedury refundacyjnej wobec leków sierocych. Na podstawie obecnie obowiązującej ustawy refundacyjnej możliwe jest obejmowanie refundacją leków stosowanych w chorobach rzadkich i ultrarzadkich, czyli tzw. leków sierocych, nawet gdy ich koszt stosowania u jednego pacjenta jest bardzo wysoki. Potwierdza to objęcie refundacją ekulizumabu, jednego z najdroższych leków na świecie – uważa Andrzej Jacyna, prezes Narodowego Funduszu Zdrowia.

NFZ informuje, że jest aktywnym uczestnikiem toczącej się obecnie dyskusji dotyczącej sposobu finansowania leków sierocych w Polsce. Narodowy Fundusz Zdrowia zgłosił również uwagi do opracowywanego Narodowego Planu Chorób Rzadkich wskazujące na konieczność zapewnienia kompleksowej opieki osobom z chorobami rzadkimi z uwzględnieniem szybkiej diagnostyki, centrów leczenia chorób rzadkich oraz rehabilitacji.

Narodowy Fundusz Zdrowia finansuje leczenie chorób ultrarzadkich w następujących programach lekowych:

- KWALIFIKACJA I WERYFIKACJA LECZENIA CHORÓB ULTRARZADKICH
- PROGRAM LEKOWY - LECZENIE CIĘŻKICH WRODZONYCH HIPERHOMOCYSTEINEMII
- PROGRAM LEKOWY - LECZENIE CHOROBY POMPEGO
- PROGRAM LEKOWY - LECZENIE CHOROBY GAUCHERA
- PROGRAM LEKOWY - LECZENIE CHOROBY HURLER
- PROGRAM LEKOWY - LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU II (ZESPÓŁ HUNTERA)
- PROGRAM LEKOWY - LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU VI (ZESPÓŁ MAROTEAUX-LAMY'EGO)
- PROGRAM LEKOWY - LECZENIE CHOROBY GAUCHERA TYPU I
- PROGRAM LEKOWY - LECZENIE WCZESNODZIECIĘCEJ POSTACI CYSTYNOZY NEFROPATYCZNEJ
- PROGRAM LEKOWY - LECZENIE TYROZYNEMII TYPU 1
- LEKI W PROGRAMIE LEKOWYM - LECZENIE CIĘŻKICH WRODZONYCH HIPERHOMOCYSTEINEMII
- LEKI W PROGRAMIE LEKOWYM - LECZENIE CHOROBY POMPEGO
- LEKI W PROGRAMIE LEKOWYM - LECZENIE CHOROBY GAUCHERA
- LEKI W PROGRAMIE LEKOWYM - LECZENIE CHOROBY HURLER

- LEKI W PROGRAMIE LEKOWYM - LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU II (ZESPÓŁ HUNTERA)
- LEKI W PROGRAMIE LEKOWYM - LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU VI (ZESPÓŁ MAROTEAUX-LAMY'EGO)
- LEKI W PROGRAMIE LEKOWYM - LECZENIE CHOROBY GAUCHERA TYPU I
- LEKI W PROGRAMIE LEKOWYM - LECZENIE WCZESNODZIECIĘCEJ POSTACI CYSTYNOZY NEFROPATYCZNEJ
- LEKI W PROGRAMIE LEKOWYM - LECZENIE TYROZYNEMII TYPU 1

Leczenie SMA i nusinersen – lek Spinraza, substancja czynna nusinersen, nie jest lekiem refundowanym w Polsce.

Koszt leczenia pacjentów z chorobami ultrazadkimi
w ramach programów lekowych wyniósł:

2016 – 137 157 579,71 zł **2017 – 142 486 159,17 zł**

Jeśli chodzi o SMA Narodowy Fundusz Zdrowia finansuje świadczenia wskazane w rozporządzeniu Ministra Zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu rehabilitacji leczniczej, wydanym na podstawie art. 31d z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych.

W poniższej tabeli przedstawiono dane dotyczące liczby osób z rdzeniowym zanikiem mięśniowym (rozpoznania wg ICD-10 G12 z rozszerzeniami) oraz wartości udzielonych im świadczeń w rodzaju rehabilitacja lecznicza w latach 2013–2015. Dane NFZ obejmują szersze wskazania w rdzeniowym zaniku mięśni, nie tylko w przypadku SMA typu 5q (z potwierdzonej genetycznie delecją 5q).

Rok realizacji	Nazwa świadczenia	Liczba pacjentów	Wartość
2013	Rehabilitacja lecznicza	929	1 685 704 zł
2014	Rehabilitacja lecznicza	1022	1 819 213 zł
2015	Rehabilitacja lecznicza	1033	1 928 101 zł

W 2016 r. został wdrożony do realizacji program polityki zdrowotnej pn.: *Krajowy program zmniejszania umieralności z powodu przewlekłych chorób płuc poprzez tworzenie sal nieinwazyjnej wentylacji mechanicznej na lata 2016-2018.*

Celem programu jest zmniejszenie umieralności z powodu przewlekłych chorób płuc w Polsce poprzez: zorganizowanie 220 stanowisk (sNWM) w oddziałach chorób płuc, wyposażenie tworzonych sNWM w sprzęt niezbędny do prowadzenia i monitorowania NWM, zwiększenie dostępności do NWM, nadzór i monitoring efektywności prowadzonych działań.

W kryteriach kwalifikacji chorych wymagających leczenia w sali Nieinwazyjnej Wentylacji Mechanicznej (sNWM) wyszczególniono najczęstsze choroby, które prowadzą do ostrej

lub zaostrzenia przewlekłej niewydolności oddychania. Wskazano m.in. na grupę chorób nerwowo-mięśniowych u osób dorosłych, w tym nardzeniowy zanik mięśni SMA.

Oznacza to, że również i osoby z tym schorzeniem będą mogły korzystać z utworzonych w ramach programu sal Nieinwazyjnej Wentylacji Mechanicznej oraz podlegać rehabilitacji pulmonologicznej, realizowanej przez wyłonione w trakcie postępowania konkursowego podmioty wykonujące działalność leczniczą.

OCENA EFEKTYWNOŚCI KOSZTOWEJ LEKÓW SIEROCYCH – PERSPEKTYWA AOTMiT

– Kiedy analiza kliniczna z dużą siłą potwierdza skuteczność i bezpieczeństwo leczenia określoną cząsteczką, stosunek kosztów do efektów wcale nie musi być decydujący przy wydawaniu rekomendacji – mówi o finansowaniu leczenia chorób rzadkich dr Roman Topór-Mądry, prezes Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.

AOTMiT wydała pozytywną opinię dla leku na chorobę sierocą rdzeniowy zanik mięśni SMA, najczęstszą genetyczną przyczynę śmierci dzieci i niemowląt, choć nie spełniał kryteriów kosztowej efektywności. Czy w lekach na choroby sieroce te kryteria nie powinny być inne?

Naszą rolą nie jest wyłącznie ocena efektywności kosztowej. Rekomendacje są wydawane na podstawie wielu kryteriów i przypadek nusinersenu jest doskonałym przykładem sytuacji, w której ekonomia nie okazała się czynnikiem decydującym – rekomendacja jest pozytywna, pomimo braku zachowania wspomnianej efektywności kosztowej. Analizy zostały przeprowadzone na podstawie dostępnych dowodów naukowych w zakresie oczekiwanej skuteczności oraz akceptowalnego profilu bezpieczeństwa stosowania nusinersenu w rdzeniowym zaniku mięśni. Jakość dowodów, jak na chorobę rzadką, wydawała się wystarczająca dla rekomendowania terapii do finansowania ze środków publicznych, choć oczywiście analiza kliniczna nie była pozbawiona ograniczeń. Przede wszystkim mieliśmy wątpliwości dotyczące możliwości wnioskowania na podstawie przedstawionych wyników z uwagi na rozbieżności w charakterystyce populacji uczestniczącej w badaniach a pacjentami, którzy będą mogli skorzystać z terapii w polskiej praktyce klinicznej. Przechodząc do szczegółów – chodziło głównie o kryteria kwalifikacji do programu lekowego, wskazujące wynik testu genetycznego jako podstawę do rozpoczęcia leczenia, a nie uwzględniające szerzej kryteriów objawowego rozpoznania SMA. Istniało zatem ryzyko, że do programu będzie zakwalifikowany pacjent bezobjawowy z pozytywnym wynikiem badań genetycznych, natomiast takich pacjentów nie uwzględniały odnalezione dowody naukowe. Badania włączone do analizy klinicznej odnosiły się jedynie do rdzeniowego zaniku mięśni typu I, II oraz III, bez udziału pacjentów z typem 0 (prenatalny), a także typem IV (najłagodniejsza postać, występująca w wieku dorosłym). Niemniej jednak, równie istotnym ograniczeniem był brak danych długookresowych w kontekście skuteczności i bezpieczeństwa ocenianej terapii. Maksymalny okres obserwacji wynosił w badaniach randomizowanych 15 miesięcy, natomiast terapia miałaby być stosowana przez pacjentów dożywotnio, co wynika z charakteru przebiegu choroby.

Podkreślenia wymaga, że dożywotnie podawanie leku przy wysokich kosztach jednostkowych wiąże się z dużym obciążeniem budżetu płatnika, czego oczywiście mamy świadomość. Z tego względu w rekomendacji dla nusinersenu stosowanego w SMA wskazaliśmy na konieczność większego udziału firmy w ryzyku finansowym związanym z ewentualną pozytywną decyzją refundacyjną. Zgodnie z sugestią Rady Przejrzystości, zaproponowaliśmy kilka mechanizmów podziału ryzyka, które mogą zmniejszyć obciążenie finansowe płatnika publicznego i w naszej opinii warte były uwzględnienia w negocjacjach z firmą.

Wielu specjalistów podkreśla jednak, że podawanie leku dzieciom, zanim pojawią się objawy, może wyeliminować całkowicie tę chorobę. W przypadku chorób rzadkich cena zawsze będzie nieefektywna kosztowo, a wyniki badań klinicznych prowadzone na małej grupie chorych. Czy nie należałoby inaczej oceniać tych leków?

Leki w chorobach rzadkich, jak pokazuje agencyjna praktyka, są bardzo drogie i znacznie przekraczają próg efektywności kosztowej zapisany w ustawie refundacyjnej. Zgodnie z jej brzmieniem, lek jest oceniany jako kosztowo efektywny, kiedy inkrementalny współczynnik użyteczności kosztów – ICUR nie przekracza progu $3 \times \text{PKB per capita}$, to jest około 135 tys. zł/QALY.

W przypadku leków sierocych jest on zwykle przekroczony co najmniej kilkukrotnie, ale wynik analizy ekonomicznej (ICUR), który mówi, ile kosztuje zastąpienie leczenia standardowego dotychczas używanego nowym lekiem czy też nowym świadczeniem nielekowym jest jedynie punktem wyjścia do podjęcia decyzji refundacyjnej – w tym do dyskusji, rozmów i negocjacji, które odbywają się w Ministerstwie Zdrowia.

Istnieje wiele mechanizmów, które sprawiają, że pozornie bardzo droga terapia może być w rzeczywistości znacznie tańsza. Są to wszelkiego rodzaju instrumenty podziału ryzyka (ang. *risk sharing schemes*, lub inaczej – *risk sharing agreements*). Takie rozwiązania funkcjonują w świecie i w Polsce już od kilku lat. Dzięki ich zastosowaniu cena efektywna jest zupełnie inna niż zaproponowana przy złożeniu wniosku refundacyjnego.

Nie funkcjonują jeszcze mechanizmy oparte na efektach zdrowotnych – czyli takie umowy z przemysłem, dzięki którym płatnik publiczny będzie mógł płacić za leczenie tylko tych pacjentów, u których lek zadziała. Ale nie jest to wcale takie proste do wdrożenia.

Należy jednak zauważyć, że ostateczny wydzźwięk rekomendacji, czyli to, czy rekomendacja Agencji jest pozytywna, czy negatywna, nie zależy wyłącznie od wyniku analizy ekonomicznej. Istotne są również inne przesłanki. Kluczowe dla nas jest to, jakie efekty zdrowotne przynosi dana terapia. Kiedy analiza kliniczna z dużą siłą potwierdza skuteczność i bezpieczeństwo leczenia określoną częścią, stosunek kosztów do efektów wcale nie musi być decydujący przy wydawaniu rekomendacji, tym bardziej że koszty mogą ulec jeszcze zmianie na etapie negocjacji w Ministerstwie Zdrowia. Z tego względu pojawiają się rekomendacje pozytywne, pod warunkiem spełnienia określonych zaleceń dotyczących kosztów terapii, jak np. pogłębienie przez podmiot odpowiedzialny propozycji instrumentu podziału ryzyka.

Minister Zdrowia po uwzględnieniu dodatkowych argumentów nie musi się więc ograniczać wyłącznie do wyniku analizy progowej. Takie sytuacje miały już miejsce w przypadku leków sierocych, które od kilku lat są na liście leków refundowanych.

Musimy też pamiętać, że przy ocenie ekonomicznej bierzemy pod uwagę szereg kosztów – to nie jest tylko koszt leku, ale również jego podania, koszt leków dodatkowych, opieki medycznej, hospitalizacji i wizyt ambulatoryjnych.

Poza tym przewrotnie podstawowym problemem pacjentów z chorobą rzadką nie jest dostęp do innowacyjnych, często bardzo drogich leków. Mówiąc tylko o farmakoterapii spłycaamy problem, bo zaledwie dla ograniczonej liczby wskazań mamy skuteczne, dedykowane leczenie farmakologiczne. Dla całej reszty nie ma opracowanych metod celowanego leczenia innych niż leczenie objawowe czy wspomagające.

Pacjenci cierpiący na chorobę rzadką czasami bardziej potrzebują pomocy w zakresie wydawałoby się podstawowych potrzeb, czyli diagnostyki, rehabilitacji, wyrobów medycznych, szybkiego dostępu do specjalistów, a przede wszystkim wiedzy i edukacji, niż do bardzo drogiego leku, o często nieudowodnionej w pełni skuteczności.

Jak z finansowaniem terapii na choroby sieroce radzą sobie inne kraje?

W świecie pojawiają się różne pomysły, w tym dotyczące odejścia od analizy ekonomicznej na rzecz np. wyłącznie analizy finansowej czy uzasadnienia ceny w przypadku leków sierocych. Są głosy w środowisku zarówno klinicystów, jak i farmakoekonomistów, że metody stosowane w ocenie efektywności kosztów leków przeznaczonych do leczenia powszechnych chorób nie sprawdzają się przy lekach sierocych (brak komparatora, niewiele danych, wysoka cena).

Natomiast musimy pamiętać, że standardy HTA (ang. *health technology assessment* – oceny technologii medycznych) w większości krajów są tożsame i nieliczne państwa decydują się na rezygnację z analizy ekonomicznej przy ocenie farmakoterapii stosowanych w chorobach rzadkich. Oczywiście zdarzają się i takie, że np. analizy ekonomiczne nie są konieczne w Belgii. Ale wtedy są inne warunki – zespoły monitorujące postępy leczenia, płacenie za efekt, łączone portfolia refundacyjne, mocno rozwinięte rejestry.

Faktem jest też, że nieefektywne kosztowo leki sieroce, pomimo negatywnych wyników analiz ekonomicznych, zostały dopuszczone do refundacji w wielu krajach. Każde państwo jednak ma własne uwarunkowania gospodarczo-ekonomiczne. I nie jest tak, że zawsze i wszędzie leki są bezwarunkowo refundowane. Natomiast przy podejmowaniu decyzji refundacyjnych są brane pod uwagę inne czynniki, jak dodatkowe mechanizmy, narzędzia, argumenty. Należą do nich: wartość terapeutyczna, wpływ na budżet, wpływ na praktykę kliniczną, przyjęta polityka cenowa i refundacyjna, wpływ organizacji pacjentów, znaczenie gospodarcze, argumenty etyczne i decyzje polityczne.

Są też pomysły warte naśladowania – we Włoszech dzięki podatkowi od marketingu (tzw. podatek Garattiniego – od nazwiska profesora, pomysłodawcy) AIFA gromadzi ok. 50 mln euro każdego roku. Połowa tego podatku jest przeznaczana na refundację leków sierocych oraz *compassionate use* (podanie leku ratującego życie oczekującego na rejestrację, czyli będącego w fazie badań klinicznych). Druga połowa ma na celu wsparcie niekomercyjnych badań klinicznych (w tym leków sierocych) prowadzonych przez instytucje publiczne i non profit.

Ponadto poszczególne kraje europejskie prowadzą własne, wewnętrzne działania wspierające obszar chorób rzadkich. Niektóre koncentrują się na wspieraniu dalszych badań nauko-

wych (dotyczy to na przykład Hiszpanii lub Niemiec), a inne na zapewnianiu usług opieki zdrowotnej i na ośrodkach wiedzy specjalistycznej (kraje skandynawskie, Dania, Włochy). Jednak żadne z państw członkowskich UE nie zapewnia pełnego dostępu do leczenia, w tym do innowacyjnego leczenia farmakologicznego, dla wszystkich pacjentów.

Musimy jednak pamiętać, że błędne rozpoznanie i opóźnienia w diagnostyce pacjentów dotkniętych rzadkimi chorobami często prowadzą do wzrostu kosztów (w tym niepotrzebnych interwencji chirurgicznych) zarówno dla systemów opieki zdrowotnej, jak i dla całego społeczeństwa.

Wciąż nie mamy Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich. Może tam powinny się znaleźć jakieś wytyczne dla oceny efektywności kosztowej leków sierocych?

Dokument Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich został przygotowany w ubiegłym roku, obejmował działania przewidziane do wykonania na lata 2017–2019. Przedstawiciel Agencji brał udział w pracach zespołu i w tworzeniu planu, nadal jesteśmy w ten obszar zaangażowani. Prace nie dotyczą jedynie rozwiązania problemu dostępności do drogich farmakoterapii, ale zapewnienia kompleksowego podejścia do leczenia chorób rzadkich w Polsce.

Jeśli chodzi o leki – to równie mocno, a może przede wszystkim ci pacjenci potrzebują terapii bazowych, wspomagających, takich jak: sterydy, antybiotyki, leki przeciwbólowe, przeciwpadaczkowe. To nie są drogie leki, ale często, kiedy potrzebne są w dużych ilościach, wydatki stają się znamienne.

Musimy pamiętać, że rzadkie choroby wymagają uogólnionego postępowania opierającego się na szczególnych, połączonych działaniach wielokryterialnych, mających na celu zapobieżenie istotnym powikłaniom lub możliwym do uniknięcia, przedwczesnym zgonom oraz poprawą jakości życia pacjentów. Wiele z tych chorób to schorzenia o charakterze zwyrodnieniowym, powodującym przewlekłą niepełnosprawność. Wpływają na zmniejszenie sprawności fizycznej i umysłowej, często prowadząc do inwalidztwa.

Dzięki wczesnej i prawidłowej diagnostyce, wdrożeniu właściwego leczenia, rehabilitacji, wsparciu i stworzeniu odpowiednich warunków, część pacjentów może prowadzić w miarę normalne życie, uczyć się, pracować i cieszyć rodziną. Niezbędna tutaj jest pomoc wieloaspektowa – zespoły specjalistów z różnych dziedzin medycyny, psycholog, wsparcie społeczne, edukacyjne. Z drugiej strony potrzebujemy też dobrze wykształconego personelu medycznego, wyposażonego w wiedzę z zakresu leczenia chorób rzadkich. Potrzebujemy także badań naukowych i niezbędnych do tego rejestrów. Na tych wszystkich aspektach musimy się skupić, żeby móc mówić o sukcesie w działaniach w obszarze chorób rzadkich.

FINANSOWANIE TERAPII CHORÓB RZADKICH – PERSPEKTYWA MINISTERSTWA ZDROWIA

– W projekcie „Polityki Lekowej Państwa na 2018–2022” proponujemy odstępstwo od ogólnie przyjętej procedury oceny leków na choroby rzadkie i ultraradkie z zachowaniem ich kosztowej efektywności i wpływu na budżet, ale z wprowadzeniem dodatkowych kryteriów równoważących przekroczenie proggu opłacalności – mówi wiceminister zdrowia Marcin Czech, współtwórca projektu Polityki Lekowej.

Dlaczego Polska wciąż nie ma Narodowego Planu Chorób Rzadkich, choć Unia Europejska zobowiązała wszystkie członkowskie państwa, aby przygotowały je do końca 2013 r.?

To prawda. Ostatnio zajmował się tym były wiceminister zdrowia Marek Tombariewicz. Projekt, który przygotował, proponował sporo dobrych rozwiązań. Znalazły się tam również takie, które wymagałyby jeszcze przedyskutowania. Dokument ten został przekazany wiceminister zdrowia Józefie Szczurek-Żelazko, która zdecyduje, co dalej z nim będzie. Dotyka on wszystkich aspektów chorób rzadkich w wielu segmentach ochrony zdrowia – poczynając od diagnostyki zarówno metabolicznej, jak i genetycznej – poprzez podstawową opiekę zdrowotną, ambulatoryjną opiekę specjalistyczną, usługi innych specjalistów medycyny: fizjoterapeutów, psychologów, logopedów, a także hospitalizację z odpowiednio przygotowaną kadrą, również pielęgniarską, a skończywszy na opiece hospicyjnej, także domowej.

Moim zdaniem leczenie chorób rzadkich miałyby być opieką koordynowaną w jednym wyspecjalizowanym ośrodku. Chory miałby swojego koordynatora, którym mógłby być specjalista zdrowia publicznego lub np. pielęgniarka. Taki dobrze przeszkolony koordynator zajmowałby się wieloma pacjentami cierpiącymi na choroby rzadkie. Usytuowany przy wyspecjalizowanym ośrodku, np. Centrum Zdrowia Dziecka, stanowiłby dla rodziców i opiekunów chorych jeden punkt kontaktowy. Nie musieliby sami szukać specjalistów, rehabilitantów, czy przekazywać swojemu lekarzowi rodzinnemu informacji o potrzebach zdrowotnych swojego dziecka. Mógłby też regulować kolejkę do specjalistów, kwalifikując najpierw pilniejszych pacjentów. Gdyby udało się to wprowadzić, pacjentom byłoby z pewnością łatwiej, ale także ułatwiłoby to pracę lekarzom i innym profesjonalistom medycznym.

A co z finansowaniem drogich terapii lekowych?

Większość tych leków jest dla chorych zapewniona. Na przykład w mukowiscydozie zagwarantowany jest dostęp do wszystkich antybiotyków, sterydów i leków przeciwbólowych. W chorobach rzadkich tylko dla 3% z nich istnieje skuteczna farmakoterapia. Niestety, jest bardzo droga. I kwestia finansowania takich terapii rodzi pytania natury filozoficznej – czy

system opieki zdrowotnej powinien być utylitarny czy egalitarny. Z jednej strony bowiem, powinniśmy w ramach środków, którymi dysponujemy kupować tyle samo zdrowia dla poszczególnych pacjentów, ale kupując lek jednemu choremu na SMA, pozbawimy terapii kilkudziesięciu chorych na mukowiscydozę. Z drugiej strony, kiedy spotykam się z rodzicami chorych dzieci, słyszę często zarzut, że ministerstwo decyduje się na refundację drogiego leku na raka płuca, który jest nikotynozależny. – My dbaliśmy o swoje zdrowie, nie paliliśmy, unikaliśmy ryzykownych zachowań, ale doświadczyliśmy nieszczęścia niezawinionej choroby dziecka. I nam odmawia się refundacji – mówią. I trudno tych argumentów nie brać pod uwagę.

Jak więc rozstrzygać takie dylematy?

Ustawa refundacyjna zawiera 13 kryteriów oceny leków sierocych. Jest to stanowisko Komisji Ekonomicznej, rekomendacja prezesa AOTMiT, istotność stanu klinicznego, skuteczność kliniczna i praktyczna, bezpieczeństwo stosowania, relacja korzyści zdrowotnych do ryzyka stosowania, stosunek kosztów do uzyskiwanych efektów zdrowotnych dotychczas refundowanych leków, konkurencyjność cenowa, wpływ na wydatki NFZ, istnienie alternatywnej technologii medycznej oraz jej efektywność kliniczna i bezpieczeństwo, wiarygodność i precyzja oszacowań kryteriów, priorytety zdrowotne określone w przepisach oraz wysokość progu kosztu uzyskania dodatkowego roku życia skorygowanego o jakość, ustalonego w wysokości trzykrotności PKB brutto na jednego mieszkańca, a w przypadku braku możliwości wyznaczenia tego kosztu – koszt uzyskania dodatkowego roku życia. Negocjując cenę, stosuje się też instrumenty podziału ryzyka. Prawo pozwala jednak podjąć decyzję o refundacji, nawet jeśli nie wszystkie kryteria są spełnione. Wiąże się to zawsze z pewnym ryzykiem narażenia się na krytykę grup chorych, którzy refundacji się nie doczekali, a więc i ataki medialne. Jest to też ryzyko polityczne, bo taka decyzja oznacza dla budżetu rezygnację z innych wydatków. A także ryzyko lekarskie, bo jest to również decyzja medyczna, a nie tylko finansowa. Więc myślę, że ułatwieniem mogłoby być powstanie dodatkowych bardziej wąskich kryteriów pomagających te trudne decyzje podejmować.

I to proponuje projekt „Polityki Lekowej Państwa na lata 2018–2022”?

W przypadku terapii stosowanych w chorobach rzadkich i ultraradkich proponuję rozważenie odstępstwa od ogólnie przyjętej procedury oceny leków z zachowaniem ich kosztowej efektywności i wpływu na budżet. Rozwiązaniem mogłoby być wprowadzenie dodatkowych narzędzi oceny technologii lekowych. Przykładem mogą być instrumenty oparte na metodzie Wielokryterialnej Analizy Decyzyjnej (MCDA), która jest wykorzystywana w próbach opracowania wytycznych dla oceny leków sierocych, ich walidacji w Katalonii czy tworzenia programów pilotażowych w Kanadzie. Chodzi o system oceny punktowej, w którym – nawet przy słabym wyniku za przekroczenie progu efektywności kosztowej leku – można by nadrobić punkty za np. wysokie bezpieczeństwo, mocne dowody skuteczności czy niedramatycznie duży wpływ na budżet przez małą liczbę chorych. Jeśli maksymalna liczba punktów do zdobycia wynosiłaby 30, osiągnięcie oceny powyżej 25 punktów oznaczałoby decyzję refundacyjną. Wynik powyżej 20 punktów oznaczałby, że refundacja zostanie rozważona, powyżej 15, że raczej jest mało prawdopodobna, a poniżej 15 – niemożliwa.

Można też rozważyć w przypadku chorób rzadkich zmianę progu efektywności kosztowej, np. do dziewięciokrotności PKB brutto na jednego mieszkańca.

Jednak od tego pieniędzy nie przybędzie, a to przecież one leżą u źródła problemu?

Dlatego refundacja leków sierocych mogłaby odbywać się z osobnego budżetu, tak jak np. leki dla seniorów 75+. Jednak na podstawie analizy AOTMiT, ustawy refundacyjnej i negocjacji Komisji Ekonomicznej. Kryteria MCDA można by też połączyć z Ratunkowym Dostępem do Technologii Lekowych RDTL. Obecnie z braku dostatecznych środków NFZ przerzuca ciężar finansowania tych terapii na szpitale, bo przepisy o sieci szpitali wprowadzające finansowanie ryczałtowe dla placówek dopuszczają dodatkowe płatności ze strony NFZ jedynie w ściśle określonych przypadkach, a RDTL na tej liście nie figuruje.

Skoro zatem resort wie to wszystko, dlaczego wciąż nie ma odpowiednich regulacji?

Młyny ministerialne miał powoli. Poza tym oczekiwania wszystkich pacjentów są ogromne. Rośnie lista bezpłatnych leków dla seniorów, powstaje lista bezpłatnych leków dla ciężarnych, potrzeby onkologii nie maleją.

Cierpiący na choroby rzadkie czekają jednak bardzo długo. Producent jedynego skutecznego leku dla dzieci z SMA złożył wniosek w sierpniu 2017 r. AOTMiT wydał pozytywną rekomendację, a terapia wciąż jest niedostępna.

Lek jest bardzo drogi. Komisja Ekonomiczna próbuje negocjować z firmą cenę. Być może uda się wykorzystać instrument dzielenia i producent opuści cenę, która oficjalnie się nie zmieni. Dzięki temu na innych bardziej zamożnych rynkach wytwórca utrzyma nadal tę wyższą cenę.

Jakie argumenty są pomocne w negocjacjach?

Na pewno, kiedy negocjuje się większy zakup. Dlatego w ramach Grupy Wyszehradzkiej V4 rozważa się wspólne negocjacje cen leków sierocych. Próbują to tego dołączyć nawet kraje ościenne. Ale jest to niezmiernie trudne, bo we wszystkich tych krajach są różne systemy zakupu leków. Po półtorarocznej pracy grupa V4 wypracowała metodykę takich negocjacji. Spróbuj ją wykorzystać najpierw dla trzech leków nowotworowych. Pomysł zbiorowych negocjacji realizują też państwa Beneluksu czy kraje nordyckie. To dobry pomysł, ale trudny do zrealizowania, bo sprzeciwia się mu bardzo silna i jedna z najbogatszych branż.

Holendrzy stosują jeszcze inną formę nacisku. Jeśli nie dogadają się z firmą farmaceutyczną, ujawniają w swoim parlamencie ostatnią zaproponowaną przez rząd cenę. To czasem powoduje, że producent z obawy przed oburzeniem chorych godzi się na proponowane warunki.

W przypadku leków sierocych wysoka cena ma jednak też stanowić zachętę do poszukiwań terapii dla tak niewielkiej liczby chorych?

Być może warto rozważyć negocjowanie cen leków dla całej UE. Mogłoby to być atrakcyjne zarówno dla płatnika, jak i producenta. Dobrym, choć rewolucyjnym pomysłem byłoby stworzenie wspólnego europejskiego funduszu na leki sieroce. Składałyby się na niego wszystkie kraje UE, a wysokość partycypacji zależałaby od liczby mieszkańców i wartości PKB. W ramach takiego budżetu unijne ciało negocjowałoby ceny leków dla wszystkich chorych w UE.

Jaki interes miałiby producenci, aby się na to zgodzić?

Pewnie musieliby trochę zejść z ceny, ale sprzedawaliby znacznie więcej leków. Dziś te najdroższe refundowane są tylko w najbogatszych krajach Unii. Przy takim rozwiązaniu wszyscy wytwórcy leków sierocych dostają dostęp do ogromnego rynku całej UE, sprzedając leki po cenach zależnych od PKB na mieszkańca, czyli od zamożności kraju członkowskiego, innymi słowy od siły nabywczej jego obywateli.

Dlaczego Niemcy czy Francuzi miałiby składać się na leczenie obywateli innych krajów?

Zyskają pewność, że lek jest bezpieczny, bo ewentualne działania niepożądane będą obserwowane na znacznie większej grupie chorych. Poza tym wobec nasilających się separatystycznych nastrojów taki solidaryzm umacniałby Wspólnotę. Kanclerz Niemiec czy prezydent Francji, ratując życie chorych europejskich dzieci, mogliby zdobyć większe poparcie polityczne w swoich krajach.

MOŻLIWOŚĆ FINANSOWANIA LEKÓW SIEROCYCH POZA BUDŻETEM NFZ – PERSPEKTYWA MINISTERSTWA FINANSÓW

Jedną z rekomendacji INICJATYWY „POLSKA DLA CHORÓB RZADKICH” jest finansowanie leków sierocych z budżetu państwa. O takiej możliwości mówią też przedstawiciele resortu zdrowia.

Co prawda, udział wydatków na leki sieroce w budżetach płatników publicznych mieści się w zależności od kraju w przedziale 1–4,6%¹⁹, jednak rejestrowana coraz większa liczba leków sierocych zmusza do poszukiwań nowych rozwiązań zarządzania dostępem do farmakoterapii chorób rzadkich. Wraz z nowymi metodami oceny leków sierocych, niektóre kraje tworzą odrębne mechanizmy finansowania. Wśród nich warto wymienić przede wszystkim wyodrębnione budżety przeznaczone na finansowanie leków sierocych lub ultrasierocych (m.in. Szkocja, Włochy, Chorwacja)²⁰.

W opublikowanym w 2016 r. raporcie Instytutu Zarządzania w Ochronie Zdrowia Uczelni Łazarskiego pt. „Nowe podejścia do oceny i finansowania terapii stosowanych w chorobach rzadkich w krajach UE i na świecie” eksperci rekomendują utworzenie narodowego funduszu farmakoterapii chorób ultrarzadkich, finansowanego z budżetu państwa. W ramach wyodrębnionego budżetu finansowana powinna być w szczególności farmakoterapia nieonkologicznych chorób ultrarzadkich.

Stanowisko Ministerstwa Finansów

Ministerstwo Finansów nie posiada wiedzy w zakresie planowanych konkretnych zmian dotyczących zarówno finansowania leczenia chorób rzadkich, jak i refundowania drogich, ale potencjalnie skutecznych terapii celowanych dla bardzo nielicznych grup pacjentów, za których ewentualne przygotowanie i równoczesne sporządzenie oceny wpływu na sektor finansów publicznych, odpowiedzialny jest minister właściwy do spraw zdrowia.

Mając na uwadze art. 131c ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz.U. z 2017 r. poz. 1938, z późn. zm.) jak również przekazaną Prezydentowi do podpisu ustawę z dnia 5 lipca 2018 r. o zmianie ustawy o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych oraz niektórych innych ustaw, należy zauważyć, że procentowy udział nakładów na finansowanie ochrony zdrowia będzie corocznie zwiększany w stosunku do wartości produktu krajowego brutto. Nowelizacja przepisów w zakresie tzw. ustawy 6% PKB ma na celu, zgodnie z informacją zamieszczoną w przygotowanym przez Projektodawcę uzasadnieniu, zwiększenie dostępności do świadczeń opieki zdrowotnej oraz poprawę ich jakości, m.in. przez zwiększenie finansowania publicznego systemu ochrony zdrowia.

¹⁹ M. Gałązka-Sobotka, R. Zysk, *Nowe podejścia do oceny i finansowania terapii stosowanych w chorobach rzadkich w krajach UE i na świecie*, Instytut Zarządzania w Ochronie Zdrowia, Warszawa 2016, s. 65

²⁰ Ibidem, s. 65

12

PERSPEKTYWA PACJENTA

„2 sierpnia 2018 r. minęła smutna rocznica. Rok temu, 2 sierpnia 2017 r., firma Biogen złożyła do Ministra Zdrowia wnioski o objęcie refundacją leku Spinraza – przełomowego, pierwszego na świecie, jedyne skutecznego leku do leczenia rdzeniowego zaniku mięśni. Leku, który uratował wiele istnień, a u tysięcy zatrzymał postęp choroby. Leku, którego cena jest poza zasięgiem zwykłego człowieka.

Mimo że ustawowo procedura powinna trwać 240 dni, do dzisiaj Minister Zdrowia nie podjął wyczekiwanej decyzji.

Polska jest jednym z ostatnich państw w Unii Europejskiej, które nie refundują leczenia rdzeniowego zaniku mięśni. W kilkudziesięciu państwach świata, w tym w 20 państwach Wspólnoty Europejskiej, chorzy na SMA są leczeni. Oprócz Polski jeszcze tylko państwa bałtyckie, Bułgaria, Irlandia, Portugalia i Wielka Brytania nie zakończyły procedur. Leczenie SMA jest już refundowane w mniej zamożnych państwach, takich jak Brazylia, Serbia i Turcja.

Tymczasem bez leku w Polsce umierają niemowlęta, a dzieci i dorośli nieodwracalnie tracą siłę i sprawność, skazani na życie w ciężkiej, postępującej niepełnosprawności. Dziesiątki rodzin z chorymi dziećmi zdecydowało się wyjechać z kraju w poszukiwaniu ratunku dla ich życia.

Z okazji pierwszej rocznicy trwania procedur refundacyjnych, w imieniu setek polskich chorych na SMA wzywamy Ministra Zdrowia P. Łukasza Szumowskiego oraz Prezesa Rady Ministrów Pana Mateusza Morawieckiego do bezzwłocznego zapewnienia leczenia rdzeniowego zaniku mięśni w Polsce.

Fundacja SMA²¹

PODSUMOWANIE

Choroby rzadkie stanowią od lat obszar nierozwiązanych problemów związanych z opieką nad pacjentem, diagnostyką i terapią. Przykład SMA pokazuje, że bez systemowych rozwiązań chorzy w Polsce nie będą mieli zagwarantowanego dostępu do farmakoterapii. W przypadku leku na SMA nawet pozytywna rekomendacja Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji nie przyspieszyła decyzji o jego refundacji. Refundacji nie zagwarantowały też dowody naukowe i niebudzące wątpliwości stanowiska lekarzy i towarzyszt naukowych. Tymczasem stosunkowo szybko poszerza się lista dopuszczonych do obrotu w Unii Europejskiej leków sierocych. Obecnie jest to ponad 200 terapii, a do końca 2020 r. ta lista ma się podwoić. W Polsce pacjenci mają dostęp do zaledwie niespełna 30. Jest to tym bardziej oburzające, bo ponad 75 proc. tych chorób występuje u dzieci. Aż 30 proc. z nich umiera przed piątymi urodzinami. Od 40 do 45 proc. zgonów następuje przed piętnastym rokiem życia, a zaledwie 10–25 proc. osób z chorobami rzadkimi umiera w wieku dorosłym²².

Nadzieję stwarza projekt dokumentu „Polityka Lekowa Państwa na 2018–2022”, który zakłada odstępstwo od ogólnie przyjętej procedury oceny leków i wprowadzenie dodatkowych narzędzi oceny technologii lekowych.

Jednak projekt „Polityki Lekowej” nie przewiduje systemowych rozstrzygnięć dotyczących podejmowania decyzji o objęciu refundacją leku na chorobę rzadką. Całą odpowiedzialność etyczną i finansową przerzuca więc na ministra zdrowia, który przy jej podejmowaniu nie ma wsparcia w postaci jasnych, dodatkowych kryteriów czy wytycznych.

W „Polityce lekowej” przewidziano też sztywny zapis o konieczności przeznaczania na refundację leków 16,5 % budżetu NFZ. To gwarantuje większe środki. Jednak zważywszy na kolejkę czekających na refundację leków, raczej nie wystarczające. Dlatego w zakresie tej szczególnej grupy leków celowym wydaje się stworzenie narodowego funduszu farmakoterapii chorób ultrarzadkich finansowanego z budżetu państwa.

Dziś odrębnie finansowane jest leczenie nosicieli wirusa HIV i chorych na hemofilię.

Pacjenci z chorobą rzadką borykają się nie tylko z dostępnością do terapii, ale również z problemem zdiagnozowania choroby i uzyskania niezbędnych, adekwatnych do potrzeb świadczeń zdrowotnych. Potrzebują pomocy w zakresie diagnostyki, rehabilitacji, wyrobów medycznych, szybkiego dostępu do specjalistów, a przede wszystkim wiedzy i edukacji. Niezbędna jest więc pomoc wieloaspektowa- zespoły specjalistów z różnych dziedzin medycyny, psycholog, wsparcie społeczne, edukacyjne. Z drugiej strony, konieczny jest dobrze wykształcony personel medyczny, wyposażony w wiedzę z zakresu leczenia chorób rzadkich.

Leczenie tych schorzeń powinno być więc opieką kompleksową i koordynowaną w jednym wyspecjalizowanym ośrodku, np. Centrum Zdrowia Dziecka.

Już zalecenie Komisji Rady UE z 2009 r. mówiło o ośrodkach i sieciach referencyjnych w dziedzinie chorób rzadkich. Zgodnie z rekomendacjami europejskimi, powinny one nie

²² Krajowe Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich <http://www.rzadkiechoroby.pl/>

tylko prowadzić wysokospecjalistyczną diagnostykę, kompleksową opiekę nad pacjentem, koordynację tej opieki, szkolenie i edukację, ale także pełnić funkcję opiniotwórczo-doradczą dla AOTMiT, NFZ, Ministerstwa Zdrowia czy innych organów administracji państwowej. Poza tym warunkiem przystąpienia do europejskich sieci referencyjnych dla poszczególnych dziedzin w obszarze chorób rzadkich jest poza precyzyjnymi kryteriami włączenia również uzyskanie certyfikatu ośrodka referencyjnego w kraju.

Pilnym i koniecznym jest więc ukończenie prac nad Narodowym Planem dla Chorób Rzadkich, który wyznaczałby cele, sposoby ich realizacji oraz zakres monitoringu i oceny postępów. Zwłaszcza że - zgodnie z zaleceniami Unii Europejskiej- opracowanie i wdrożenie narodowych strategii w dziedzinie chorób rzadkich miało nastąpić nie później niż przed końcem 2013 r.

Kolejna rekomendacja UE z 2009 r. dotyczyła przyjęcia definicji choroby rzadkiej obowiązującej w państwach członkowskich oraz wprowadzenia odpowiedniej kodyfikacji w krajowych systemach informatycznych ochrony zdrowia. Zaleca się używanie kodów Orpha zaproponowanych i dostępnych w bazie Orphanet, ponieważ spośród około 7 tysięcy chorób rzadkich opisanych w bazie Orphanet, zaledwie ponad 5% jednostek chorobowych posiada swój specyficzny kod w obowiązującej aktualnie klasyfikacji międzynarodowej chorób ICD 10, a nowa klasyfikacja ICD 11 ma być wprowadzona dopiero w 2022 r. Stosowanie kodów jest przydatne do sporządzenia spisów chorób rzadkich.

Utworzenia rejestrów nadal nie jest kwestią rozwiązaną. Aktualnie istniejące rejestry są nieliczne i pełnią przede wszystkim funkcję epidemiologiczną. W konsekwencji choroby rzadkie nie są identyfikowane w systemie ochrony zdrowia, ponieważ bazy danych systemu ochrony zdrowia (NFZ) nie zawierają właściwych kodów identyfikujących.

REKOMENDACJE

1. Przyjęcie oficjalnej definicji chorób rzadkich oraz ewentualnie ultraradkich i zaimplementowanie jej do przepisów prawa. Jest to istotne zarówno w aspekcie procesów refundacyjno- cenowych, jak i poprawy dostępu do diagnostyki i technologii nielekowych oraz budowania właściwej świadomości społecznej wokół tego problemu.
2. Wypracowanie rejestrów w chorobach rzadkich.
3. Powołanie wyspecjalizowanego ośrodka referencyjnego, który mógłby skupiać specjalistów w tej dziedzinie i przeprowadzać kompleksowe badania oraz zapewnienie kompleksowej opieki koordynowanej w chorobach rzadkich, a także wypracowanie systemu jej finansowania.
4. Rezygnacja z utilitarnego podejścia do oceny efektywności kosztowej technologii stosowanych w chorobach rzadkich, w tym stosowania współczynnika QALY oraz wprowadzenie kryteriów oceny z zastosowaniem egalitarnego podejścia dla leków sierocych w ramach wytycznych HTA.
5. Finansowanie leków sierocych z budżetu państwa.
6. Wypracowanie kryteriów oceny leków sierocych w procesie refundacji. MZ powinno opublikować zasady oraz kryteria weryfikacji i oceny tych leków w celu zapewnienia przejrzystości podejmowanych działań i powtarzalności decyzji w ramach prowadzonych postępowań.
7. Zapewnienie pacjentom szybkiego dostępu do leków sierocych w przypadku ciężkiej choroby o postępującym przebiegu i braku leczenia alternatywnego.
8. Wdrożenie mechanizmów wczesnego dostępu do leków (tzw. „Early Access”).
9. Wdrożenie procedur umożliwiających zastosowanie terapii przy wykorzystaniu substancji leczniczych znajdujących się dopiero w fazie badań klinicznych, a wykazujących cenne właściwości terapeutyczne – tzw. terapia w trybie współczucia „Compassionate use”.
10. Pilne wdrożenie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich i powyższych rekomendacji.

