



Honorowy Patronat Ks. Kardynała Kazimierza Nycza

## Jakość życia w chorobach rzadkich i neurologicznych

Okrągły Stół Medycznej Racji Stanu „Pacjenci - eksperci - system”

13 lipca 2023, Sala Okrągłego Stołu, Pałac Staszica w Warszawie

tryb hybrydowy

### *Informacja prasowa*

Medyczna Racja Stanu od kilku lat wspiera poprawę sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi i neurologicznymi.

Diagnoza choroby rzadkiej już wcześniej tworzyła i nadal tworzy zagrożenie śmiercią, inwalidztwem, izolacją społeczną i zubażają rodziny pacjentów. Jeśli do tego dodamy częste interwencje chirurgiczne, nie zawsze skuteczną walkę z towarzyszącym choremu bólem i poczucie bezsilności spowodowane brakiem dostępu do nielicznych w tej grupie chorób skutecznych metod leczenia - to mamy wystarczające powody by szczególną troską objąć cierpiące na nie osoby. Na szczęście decyzje Ministra Zdrowia w ostatnich paru latach znacząco poprawiły dostęp refundacyjny chorych na choroby rzadkie do skutecznego leczenia. Wg. danych Ministra Zdrowia w 2021 r. refundacją objęto 68 nowych cząsteczko-wskazań, w tym 29 w chorobach rzadkich, w 2022 r. refundacją objęto 115 nowych cząsteczko-wskazań, w tym 37 w chorobach rzadkich, a do lipca 2023 r. zrefundowano 31 nowych cząsteczko-wskazań z zakresu chorób rzadkich na 97 nowych cząsteczko-wskazań ogółem. Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu opracowała w 2019 r. główne tezy przekazu do decydentów, środowiska medycznego, społeczeństwa, dotyczących problemów diagnostyki i terapii chorób rzadkich w Polsce. Z perspektywy systemu ochrony zdrowia choroby rzadkie dotyczą niewielkiego odsetka populacji. Leczenie jest prowadzone w wysokospecjalistycznych ośrodkach klinicznych, a leki refundowane głównie w ramach programów lekowych Narodowego Funduszu Zdrowia. W 2021 r. został przyjęty przez Radę Ministrów Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Plan przewiduje utworzenie krajowych ośrodków referencyjnych, określonych dla wybranej choroby

rzadkiej lub grupy takich chorób, które będą pełnić kluczową rolę w integracji opieki, a także współpracujących z nimi centrów eksperckich. Ma zostać poprawiony dostęp do diagnostyki chorób rzadkich – w tym diagnostyki molekularnej. Ponadto mają powstać rejestry medyczne poszczególnych chorób rzadkich, platforma informacyjna (jej uruchomienie jest planowane na wrzesień 2023 r.) oraz paszport chorego z chorobą rzadką. Na realizację Planu dla Chorób Rzadkich przeznaczono ok. 130 mln zł. Ukonstytuowała się także Rada ds. Chorób Rzadkich. Jednocześnie chorzy na choroby rzadkie bardzo dobrze oceniają działanie Funduszu Medycznego, na który rocznie alokowane jest 4,2 mld zł, w tym na refundację leków w chorobach rzadkich i onkologicznych 720 mln zł. W ramach Funduszu Medycznego doposaża się ośrodki kliniczne w nowoczesny sprzęt, a chorzy na choroby rzadkie mogą mieć refundowane terapie w ramach wykazu leków o wysokim stopniu innowacyjności (TLI) oraz wykazu leków o wysokiej wartości klinicznej (TLK). Wykazy tych technologii opracowuje Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, a zatwierdza Minister Zdrowia.

Neurologia w Polsce w ostatnich latach bardzo dynamicznie się zmienia w kierunku zaspakajania potrzeb ponad pięciu milionów pacjentów. W 2021 r. opublikowano strategię dla polskiej neurologii, czyli raport nt. Stanu polskiej neurologii oraz kierunków jej strategicznego rozwoju w perspektywie do 2030 r. Wytycza on kierunki optymalizacji opieki w zakresie głównych schorzeń neurologicznych. Strategia została opracowana przez Polskie Towarzystwo Neurologiczne oraz Instytut Zarządzania w Ochronie Zdrowia Uczelni Łazarskiego. Raport przedstawia kluczowe dane nt. stanu polskiej neurologii oraz kierunki zmian systemowych, w tym koncepcja utworzenia krajowej sieci neurologicznej, której rozwój pozwoli na zwiększenie wartości zdrowotnej, rozumianej jako poprawa jakości i efektywności opieki neurologicznej, a także doświadczeń pacjentów oraz ich opiekunów. Wypracowane w toku wielu miesięcy wnioski i rekomendacje są wyrazem gotowości środowiska do wdrażania zmian systemowych, bez których nie będzie możliwe zwiększenie dostępności i jakości opieki oraz stworzenie przyjaznego środowiska pracy dla profesjonalistów medycznych, sprawujących opiekę nad polskimi pacjentami w ramach finansowania publicznego.<sup>1</sup> Z roku na rok poprawia się sytuacja chorych na choroby neurologiczne w Polsce, którzy leczeni są zgodnie z aktualnymi wytycznymi europejskimi. Zrefundowano skuteczne terapie dla pacjentów ze stwardnieniem rozsianym, chorobą Parkinsona, rdzeniowym zanikiem mięśni, padaczką i migreną przewlekłą. Dostępne stały się również nowe technologie nielekowe, w tym przede wszystkim wszczepialne stymulatory struktur głębokich mózgu (DBS) w terapii choroby Parkinsona i trombektomia mechaniczna w leczeniu niedokrwiennego udaru mózgu. Dzięki temu u wielu pacjentów udało się faktycznie opanować chorobę i podnieść komfort życia. W lutym 2020 r. powstał Parlamentarny Zespół ds. Chorób Neurologicznych, na którym regularnie omawiane są najważniejsze problemy pacjentów neurologicznych.<sup>2</sup> Oczywiście rekomendowana jest dalsza optymalizacja modelu opieki, opartego o poradnie dla poszczególnych schorzeń neurologicznych, np. poradnie SM, poradnie przeciwpadaczkowe, poradnie dla chorych na chorobę Parkinsona, itp. Pacjenci oczekują zdefiniowanej ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej oraz wsparcia koordynatora opieki. Konieczne jest zaangażowanie klinicystów, organizacji pacjentów i mediów do zwiększenia świadomości na temat tej przewlekłej choroby i jej konsekwencji w społeczeństwie. Pacjenci i neurologi mają coraz głośniejszy głos w systemie ochrony zdrowia w Polsce. W czerwcu 2023 r. został opublikowany Projekt rozporządzenia Ministra Zdrowia zmieniającego rozporządzenie w sprawie określenia priorytetowych dziedzin medycyny, w którym neurologia uznana została, jako priorytetowa dziedzina medycyny. Jak argumentuje Ministerstwo

---

<sup>1</sup> Raport: Stan polskiej neurologii i kierunki jej rozwoju w perspektywie do 2030 r. PTN.

<https://ptneuro.pl/aktualnosc/raport-stan-polskiej-neurologii-i-kierunki-jej-rozwoju-w-perspektywie-do-2030-r>

<sup>2</sup> Parlamentarny Zespół ds. Chorób Neurologicznych. Sejm RP.

<https://www.sejm.gov.pl/Sejm9.nsf/agent.xsp?symbol=ZESPOL&Zesp=727>

Zdrowia, w związku z przewidywanym zwiększeniem zachorowalności na choroby neurologiczne, spodziewane jest znaczne zwiększenie zapotrzebowania na świadczenia udzielane przez lekarzy specjalistów w dziedzinie neurologii. Jednocześnie Ministerstwo Zdrowia zwraca uwagę, że na ok. 4,5 tys. lekarzy neurologów wykonujących zawód, aż ok. 2,4 tys. jest powyżej 55. roku życia (stan na grudzień 2022 r.), a co za tym idzie w ciągu najbliższych kilkunastu lat spodziewany jest znaczny spadek liczby lekarzy specjalistów w dziedzinie neurologii. Dodatkowo, część neurologów pracuje tylko w sektorze prywatnym. Korzyści, jakie wiążą się z wpisaniem neurologii do katalogu priorytetowych dziedzin medycyny, to między innymi przyznanie dodatkowych miejsc rezydenckich. Zachętą jest także wyższe wynagrodzenie otrzymywane przez lekarzy odbywających szkolenie specjalizacyjne w trybie rezydenckim. Oczekiwanym efektem nowelizacji będzie zwiększenie liczby lekarzy rozpoczynających szkolenie specjalizacyjne w dziedzinie neurologii, co w przyszłości zapewni zwiększenie liczby lekarzy specjalistów w tej dziedzinie. Dzięki zwiększeniu liczby lekarzy neurologów pacjenci cierpiący na schorzenia neurologiczne uzyskają łatwiejszy i szybszy dostęp do lekarzy specjalistów oraz do specjalistycznych świadczeń neurologicznych.<sup>3</sup>

Poniżej przedstawiono wybrane choroby rzadkie i neurologiczne oraz propozycje rozwiązań systemowych w zakresie optymalizacji opieki medycznej nad chorymi.

## Spis treści

Pegcetacoplan w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH) .....	4
Rawulizumab w terapii atypowego zespołu hemolityczno-mocznicowego (aHUS).....	5
Tafamidis w terapii amyloidozy transtyretynowej z kardiomiopatią (ATTR-CM).....	7
Asfotaza alfa pierwszą i jedyną terapią dla pacjentów z hipofosfatazją dziecięcą (HPP) .....	10
Sebelipaza alfa jako enzymatyczna terapia zastępcza dla pacjentów z niedoborem lizosomalnej kwaśnej lipazy (LAL-D) .....	12
Terapie farmakologiczne stosowane w leczeniu tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP) .....	14
Ibrutinib w skojarzeniu z wenetoklaksem (I+V) w leczeniu dorosłych chorych z wcześniej nieleczoną przewlekłą białaczką limfocytową.....	15
Wenetoklaks z obinutuzumabem w pierwszej linii terapii dla pacjentów „unfit” z przewlekłą białaczką limfocytową .....	16
Amiwantamab w leczeniu pacjentów z zaawansowanym niedrobnokomórkowym rakiem płuca (NDRP) z insercją w eksonie 20 w genie kodującym receptor naskórkowego czynnika wzrostu (EGFR).....	19
Daratumumab w połączeniu z lenalidomidem i deksametazonem (1L DRd) w terapii dorosłych pacjentów z uprzednio nieleczonym szpiczakiem plazmocytowym, którzy nie kwalifikują się do autologicznego przeszczepienia komórek macierzystych.....	20
Teclistamab w terapii dorosłych pacjentów z opornym i nawrotowym szpiczakiem plazmocytowym, którzy otrzymali co najmniej trzy wcześniejsze terapie, w tym lek immunomodulujący, inhibitor proteasomu i przeciwciało anti-CD38, i u których stwierdzono progresję choroby w trakcie ostatniej terapii .....	21

<sup>3</sup> Projekt rozporządzenia Ministra Zdrowia zmieniającego rozporządzenie w sprawie określenia priorytetowych dziedzin medycyny. Czerwiec 2023 <https://legislacja.rcl.gov.pl/projekt/12373401/katalog/12981201#12981201>