

Chorzy na amyloidozę transtyretynową w Polsce, aby żyć, muszą mieć dostęp do leczenia przyczynowego

Stanowisko eksperckie w zakresie dostępu refundacyjnego do leku tafamidis w terapii przyczynowej kardiomiopatii w przebiegu amyloidozy transtyretynowej (ATTR-CM) w Polsce

Kardiomiopatia w przebiegu amyloidozy transtyretynowej (*transthyretin amyloidosis cardiomyopathy*, ATTR-CM) jest chorobą rzadką o bardzo złym rokowaniu. Trudność w jej diagnozowaniu powoduje zbyt późne rozpoczęcie leczenia i przedwczesne powikłania. Tafamidis zmniejsza śmiertelność i poprawia jakość życia, dlatego tak ważne jest, aby leczenie zostało wdrożone na jak najwcześniejszym etapie choroby, zanim wystąpi zaawansowane, nieodwracalne uszkodzenie serca.

We wrześniu 2023 r. zostało opublikowane „**Stanowisko ekspertów Polskiego Towarzystwa Kardiologicznego dotyczące diagnostyki i leczenia amyloidozy transtyretynowej serca**”¹. Podkreślono w nim, że z uwagi na rzadkie występowanie ATTR-CM w Polsce pacjenci napotykają na liczne trudności na etapie diagnostyki i leczenia. Kluczowe dla powodzenia diagnostyki jest wysunięcie podejrzenia ATTR-CM.

W większości przypadków rozpoznanie można postawić w oparciu o diagnostykę nieinwazyjną. W niniejszym opracowaniu przedstawiono zalecane algorytmy diagnostyczne z uwzględnieniem badań laboratoryjnych, obrazowych, w tym szczególnie badań izotopowych oraz badań genetycznych. Przedstawiono możliwości leczenia przyczynowego ATTR-CM przy użyciu jedyne go zarejestrowanego leku, jakim jest tafamidis. Omówiono leki będące w fazie badań klinicznych. Przedstawiono odrębności leczenia objawowego niewydolności serca w przebiegu ATTR-CM oraz zalecenia dotyczące postępowania nefarmakologicznego i monitorowania choroby. Podkreślono pilną potrzebę zapewnienia pacjentom z ATTR-CM dostępu do skutecznego leczenia przyczynowego tafamidisem w ramach programu lekowego – podobnie jak w przypadku innych chorób rzadkich, aby udostępnić w Polsce leczenie zgodne z zaleceniami Europejskiego Towarzystwa

¹ Grzybowski J, Podolec P, Holcman K, Gawor-Prokopczyk M, Jankowska E, Kostkiewicz M, Dąbrowska-Kugacka A, Lipowska M, Mazurkiewicz Ł, Rajtar-Salwa R, Rubiś P, Straburzyńska-Migaj E, Szczygieł J, Mitkowski P. Diagnosis and treatment of transthyretin amyloidosis cardiomyopathy: A position statement of the Polish Cardiac Society. *Kardiol Pol.* 2023;81(11):1167-1185. doi: 10.33963/v.kp.97648. Epub 2023 Sep 28. PMID: 37768101.

Kardiologicznego (ESC, European Society of Cardiology) pt. „2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies” oraz pt. „2021 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure” dotyczącymi kardiomiopatii i niewydolności serca, opublikowanymi w 2023 roku. Tafamidis uzyskał klasę I wskazań w aktualnych zaleceniach, co oznacza, że należy go stosować w grupie pacjentów z ATTR-CM, jako leczenie przyczynowe poprawiające rokowanie w tej szczególnej grupie chorych.²

W Unii Europejskiej tafamidis został zarejestrowany w lutym 2020 r., jako jedyna terapia przyczynowa ATTR-CM.³ Lek tafamidis posiada status leku sierocznego.⁴

Leczenie tafamidisem w Polsce jest prowadzone od 2018 r. w 10 ośrodkach eksperckich w ramach programu wczesnego dostępu, jako terapia finansowana charytatywnie przez producenta leku. Według danych pozyskanych od producenta, aktualnie leczeniem objętych jest 93 chorych. Program wczesnego dostępu miał charakter czasowy i zakończył się po pięciu latach w październiku 2023 r. Pacjenci, którzy otrzymali leczenie w czasie trwania programu, nadal będą otrzymywać to leczenie, do czasu uzyskania dostępu do terapii w ramach refundacji.

W Polsce program wczesnego dostępu do tafamidisu był prowadzony najdłużej spośród wszystkich krajów objętych tym charytatywnym modelem dostępu do terapii. Dzięki niemu, ośrodki eksperckie posiadają niezbędną wiedzę i doświadczenie w stosowaniu tego leczenia, które na przykładzie pacjentów objętych przyczynowym leczeniem pokazuje, że jest ono skuteczne i znacząco spowalnia progresję choroby. Obecnie istnieje konieczność pilnego utworzenia programu lekowego „Leczenie tafamidisem kardiomiopatii w przebiegu amyloidozy transtyretynowej u dorosłych (ICD-10 E85)” finansowanego przez NFZ. Szacowana liczba leczonych pacjentów ogółem w pierwszych dwóch latach funkcjonowania programu lekowego „Leczenie tafamidisem kardiomiopatii w przebiegu amyloidozy transtyretynowej u dorosłych (ICD-10 E85)” to ok. 200 chorych.

² Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, Bezzina CR, Biagini E, Blom NA, de Boer RA, De Winter T, Elliott PM, Flather M, Garcia-Pavia P, Haugaa KH, Ingles J, Jurcut RO, Klaassen S, Limongelli G, Loeys B, Mogensen J, Olivotto I, Pantazis A, Sharma S, Van Tintelen JP, Ware JS, Kaski JP; ESC Scientific Document Group. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. Eur Heart J. 2023 Oct 1;44(37):3503-3626. doi: 10.1093/eurheartj/ehad194. PMID: 37622657.

<https://www.escardio.org/Guidelines/Clinical-Practice-Guidelines/Cardiomyopathy-Guidelines>

³ Tafamidis. Charakterystyka produktu leczniczego. EMA https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/vyndaqel-epar-product-information_pl.pdf

⁴ Union Register of medicinal products for human use. Product information <https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/h717.htm>

Tafamidis jest aktualnie refundowany w terapii kardiomiopatii w przebiegu amyloidozy transtyretynowej u dorosłych w 22 krajach Unii Europejskiej i Europejskiego Obszaru Gospodarczego, takich jak: Austria, Belgia, Chorwacja, Czechy, Finlandia, Francja, Grecja, Irlandia, Islandia, Litwa, Luksemburg, Niderlandy, Niemcy, Norwegia, Portugalia, Rumunia, Słowacja, Słowenia, Szwajcaria, Szwecja i Włochy. Polska, wraz z Węgrami, pozostaje jednym z niewielu europejskich krajów bez dostępu do jedyne i skutecznego leczenia pacjentów z ATTR-CM.

Polscy pacjenci czekają na refundację tafamidisu już od 4 lat. W tych latach średni czas oczekiwania na terapię w chorobach rzadkich skrócił się w dzięki nadaniu tym chorobom priorytetu. W Polsce od 2021 r. jest wdrażany Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2024, czyli kompleksowy model opieki dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Plan zakłada poprawę w sześciu obszarach: ośrodki eksperckie chorób rzadkich; diagnostyka chorób rzadkich, w tym dostęp do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych; dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich; powstanie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich; stworzenie paszportu pacjenta z chorobą rzadką oraz platformy informacyjnej „Choroby Rzadkie”.⁵ Dodatkowo w 2021 r. zaktualizowano rozporządzenie ministra Zdrowia poprzez dodanie pkt 11. w brzmieniu: „11) poprawa diagnostyki i leczenia chorób rzadkich”.⁶ W 2023 r. Minister Zdrowia zrefundował aż 43 nowych cząsteczko-wskazań w chorobach rzadkich (na 145 zrefundowanych nowych cząsteczko-wskazań ogółem). W 2022 r. zrefundowano 115 nowych cząsteczko-wskazań ogółem, z czego aż 37 nowych cząsteczko-wskazań w chorobach rzadkich.⁷

⁵ Uchwała nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich. M.P. 2021 poz. 883. <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WMP20210000883>

⁶ Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 22 listopada 2021 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie priorytetów zdrowotnych. Dz.U. 2021 poz. 2144
<https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WDU20210002144>

⁷ Obwieszczenia ministra zdrowia - lista leków refundowanych.

<https://www.gov.pl/web/zdrowie/obwieszczenia-ministra-zdrowia-lista-lekow-refundowanych>