COMPLETE MEDIA

CHOROBY RZADKIE Kompendium zdrowia

kompendium.pl

rzetelnie i z największym zasięgiem

Urszula Demkow

Budujemy coś trwałego

Łukasz Krasoń

System od nowa

Marek Kos

Robimy dużo dla pacjentów z chorobami rzadkimi

Alicja Chybicka

Najbardziej zaniedbana dziedzina medycyny

Anna Kostera-Pruszczyk

Skrócić ścieżkę pacjenta

> Poruszająca była historia rodzeństwa, gdzie starsze dziecko nie miało jeszcze możliwości leczenia, a młodsze lek otrzymało. To starsze jeździło na wózku, a młodsze biegało naokoło.

Mariusz Ołtarzewski

Stanisław Maćkowiak

Jedno państwo, dwa resorty

Anna Kowalczuk

Szybsza dostępność leków

> Serial „Matki pingwinów” ożywił dyskusję na temat życia rodzin z dziećmi o specjalnych potrzebach. Skala jego sukcesu naprawdę nas zaskoczyła.

Magdalena Różczka

Większość pacjentów została w tyle

Nie mamy czym leczyć ponad 90 proc. pacjentów z chorobami rzadkimi

Wrodzone wady metabolizmu

Ustalenie rozpoznania trwa czasem nawet kilkanaście lat

Młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów

Diagnostyka trwa zbyt długo, ale skuteczne leczenie jest możliwe

Choroba rzadka? Może dotknąć także ciebie

Szybsza diagnostyka w ośrodkach referencyjnych, opieka koordynowana i terapia najbliżej miejsca zamieszkania, a także pomoc psychologiczna to elementy holistycznego podejścia do pacjenta z chorobą rzadką i jego rodziny. Na to wszystko stawia Europa. Czy Polska wreszcie pod tym względem będzie jej częścią?

Margit Kossobudzka

Od redakcji

Kiedy kilka lat temu po raz pierwszy jako dziennikarka zetknęłam się z tematem chorób rzadkich, był on wyraźnie zaniedbany w mediach. Mało się o tym mówiło w dziennikarskich kręgach, konferencje na ten temat nie przyciągały tak, jak te o cukrzycy czy chorobach serca.

Skąd ta obojętność? Nie z braku serca dla takich tematów. Raczej z powszechnego przekonania, że choroby rzadkie są właśnie rzadkie, zatem dotyczą niewielkiej części populacji. Zawsze było coś populacyjnie ważniejszego do opisania.

Przykład też nie płynął z góry. O nowe terapie czy opiekę nad pacjentami z chorobami rzadkimi walczyli głównie rodzice dzieci, które były chore lub zapaleńcy, w tym lekarze, którzy widzieli, jak bardzo Europa nam pod tym względem ucieka. Polski system zdrowia nie miał rozwiązań dla takich pacjentów. Mimo że już w 2009 roku Unia Europejska wydała rekomendacje dla tworzenia narodowych planów dla chorób rzadkich w obrębie każdego kraju Wspólnoty.

To nie są pojedyncze przypadki

Zgłębiając jednak temat chorób rzadkich, pierwsze, czego się dowiadujemy, to to, że wcale nie są one rzadkie! To prawda, że jednostek chorobowych jest około 10 tysięcy, ale kiedy zbierze się razem osoby chorujące, to stanowią one aż 6–8 proc. naszego społeczeństwa, czyli aż 2,5 do nawet 3,5 miliona chorych!

Niska częstość występowania nie oznacza zatem, że rzadkie choroby dotyczą niewielkiej części populacji. Według wyliczeń UE w krajach Wspólnoty od 27 do 36 milionów osób żyje z rzadką chorobą. Podczas gdy jedna rzadka choroba może dotyczyć tylko kilku pacjentów, inne mogą dotyczyć nawet 245 tys.

Co bardzo ważne, około 80 proc. rzadkich chorób ma podłoże genetyczne, a 70 proc. tych schorzeń zaczyna się w dzieciństwie. Dotykają więc głównie nasze najmłodsze pokolenie i oczywiście całą rodzinę. To oznacza, że tak naprawdę, ujmując w dużym skrócie, mamy w Polsce około 2 milionów chorych dzieci i dwa, trzy razy więcej osób tą chorobą dotkniętych – jeśli włączymy w to rodzinę, na której barki spada opieka nad chorym dzieckiem.

Liczy się czas!

Opieka często podszyta rozpaczą, bo rodzice odbijają się od lekarza do lekarza, szukając przyczyny zdrowotnych kłopotów swojego dziecka. Mówi się wręcz o odysei diagnostycznej. Są badania, z których jednoznacznie wynika, że czas od pierwszych objawów klinicznych do ustalenia właściwego rozpoznania to u niektórych pacjentów dziesięć lat, a czasem nawet kilkanaście. Zdarza się, że pacjent nie dożyje właściwego rozpoznania. U dzieci czas od objawów do diagnozy i rozpoczęcia leczenia wynosi średnio pięć–siedem lat. To bardzo duże opóźnienie, a w większości chorób wczesne rozpoznanie oznacza wczesne włączenie leczenia, co zdecydowanie poprawia rokowanie.

Coś dobrego się dzieje

To jednak się wreszcie zmienia. Ministerstwo Zdrowia realizuje Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–25, który ma zauważyć potrzeby tych pacjentów i poprawić sposób, w jaki są oni traktowani przez system.

Ułatwi to dostęp pacjentów do diagnostyki, leczenia, informacji i opieki. To jest to, do czego dąży Unia Europejska. W latach 2007–20 w UE zainwestowano ponad 3,2 mld euro w ponad 550 projektów współpracy badawczej i innowacyjnej związanych z chorobami rzadkimi. Mamy 44 ośrodki, które należą do europejskiej sieci referencyjnej. Są one dedykowane pacjentom z chorobami rzadkimi. Jednak to za mało.

Co więcej, chorzy na mukowiscydozę, SMA, oporne na leczenie padaczki, mają bardzo dobrą opiekę także dzięki działającym na ich rzecz organizacjom pozarządowym. Ale – jak na łamach Kompendium zaznacza prof. Alicja Chybicka – nie ma w Polsce np. żadnego ośrodka, który zajmowałby się ultrarzadką chorobą Danona, w której dzieci umierają z powodu niewydolności serca. Co gorsza, nie ma u nas ani jednego ośrodka kardiologicznego specjalizującego się w chorobach rzadkich. Muszą powstać takie ośrodki ekspercke. Na razie mamy z tym problem legislacyjny z uwagi na to, że ustawa o świadczeniach zdrowotnych nie daje takiej możliwości. Trzeba zatem zrobić nowelizację ustawy. Następnie stworzyć akty prawne wykonawcze, czyli rozporządzenia, które dadzą możliwość powołania ośrodków eksperckich specjalizujących się w chorobach rzadkich.

Po drugie, trzeba zapewnić odpowiednie systemowe finansowanie tych ośrodków. Część pacjentów cierpi na choroby wymagające mnóstwa procedur związanych z diagnostyką i leczeniem. To zdecydowanie bardziej skomplikowane niż przy chorobach populacyjnych. W związku z tym i koszty są wyższe.

Po trzecie, muszą to być ośrodki wysokiej jakości, spełniające pewne kryteria. Muszą pracować w nich wykwalifikowani specjaliści, których trzeba z kolei odpowiednio wynagradzać, by nie szukali lepiej płatnych miejsc w systemie.

Inną kwestią jest to, czy firmy zechcą opracowywać tzw. leki sieroce, skuteczne w ultrarzadkich chorobach. Na razie podnoszą argument opłacalności. Jak zaznacza Stanisław Maćkowiak, prezes Federacji Pacjentów Polskich, jest też druga strona medalu: gdyby potraktować drogie leczenie jako inwestycję, to może się okazać, że pacjent wcale nie obciąży systemu – będzie wręcz do niego dokładał.

Warto podkreślić, że mamy jeden z najlepszych systemów badań przesiewowych noworodków w kierunku chorób rzadkich w Europie, a dziecko zdiagnozowane od razu po porodzie to dziecko z szansą na normalny rozwój i życie.

Karta i rejestr pomogą chorym

Bardzo ważnym elementem Planu dla Chorób Rzadkich ma być specjalna karta pacjenta. Zawarta w niej będzie cała wiedza o chorobie danej osoby, co jest potrzebne zwłaszcza w stanach nagłych, bo chorzy na choroby rzadkie mają szczególne potrzeby terapeutyczne. Powstanie też pierwszy w Polsce ogólnopolski rejestr chorób rzadkich.

Orzecznictwo i asystencja

Istotny jest także równoległy rozwój skutecznego systemu wsparcia dla osób z niepełnosprawnościami, który powinien opierać się m.in. na sprawnym orzekaniu o niepełnosprawności i dostępie do asystencji osobistej. Ma on bazować na ocenie funkcjonalnej, pozwoli lepiej dopasować wsparcie do indywidualnych potrzeb. Dodatkowo, jak zapowiada na łamach Kompendium wiceminister rodziny Łukasz Krasoń, niebawem mają zostać wprowadzone nowe wytyczne i narzędzie wspomagające orzeczników, co usprawni proces wydawania decyzji.

Niezmiernie ważne jest też wsparcie psychologiczne dla rodziny ze wskazaniem, co jest najistotniejsze dla dobra pacjenta i jego bliskich.

Szybka diagnostyka, wykonywanie wysokospecjalistycznych procedur w ośrodkach referencyjnych, opieka koordynowana i terapia najbliżej miejsca zamieszkania, a także pomoc psychologiczna, to elementy holistycznego podejścia do pacjenta z chorobą rzadką i jego rodziny. Na to wszystko stawia Europa, a Polska wreszcie pod tym względem będzie jej częścią.

> Mamy w Polsce około 2 mln chorych dzieci i dwa, trzy razy więcej osób tą chorobą dotkniętych – jeśli włączymy w to rodzinę, na której barki spada opieka nad chorym dzieckiem. Ministerstwo Zdrowia realizuje Plan dla Chorób Rzadkich, który adresuje potrzeby tych pacjentów. To jest to, do czego dąży Unia Europejska.

Patroni, partnerzy instytucjonalni oraz wsparcie medialne:

SEJM RZECZYPOSPOLITEJ POLSKIEJ
Patronat Honorowy Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich
Biuro Pełnomocnika Rządu ds. Osób Niepełnosprawnych
Narodowy Instytut Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie – Państwowy Instytut Badawczy
Instytut Matki i Dziecka
Orphan
POLSKIE TOWARZYSTWO HEMATOLOGÓW I TRANSFUZJOLOGÓW
ptgc Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka
Polskie Towarzystwo Wrodzonych Wad Metabolizmu
Federacja Pacjentów Polskich
ARS VIVENDI PKU SUP
HEMATO ONKOLOGIA.PL
Medexpress.pl
Chorobyrzadkie.edu.pl
onkologia-dziecieca.pl
hemostaza

COMPLETE MEDIA

WYDANIE: LUTY 2025

Wydawca: COMPLETE MEDIA
al. Jana Pawła II 80, 00-175 Warszawa
Kontakt: (+48) 602 73 16 16,
marek.klopotowski@completemedia.pl
Fotografie: PAP, Ministerstwo Zdrowia, zdjęcia od autorów i rozmówców, zasoby własne, shutterstock.com, istock.com, Netflix.
Wprowadzenie, tytuły, leady, wybicia i śródtytuły pochodzą od redakcji.
Estymacja zasięgu oparta m.in. na zasięgu organicznym, wynikającym z merytorycznego, i kompleksowego charakteru publikacji.

Partnerzy:
NOVARTIS
Noramedа
NUTRICIA LIFE-TRANSFORMING NUTRITION METABOLICS

60 lat przesiewu noworodków w Polsce

Po raz pierwszy mamy tak obfity plan wprowadzania nowych badań przesiewowych dla noworodków. Wreszcie nie musimy funkcjonować w myśl zasady, że trzeba brać, co dają.

dr n. biol. Mariusz Ołtarzewski
koordynator programu badań przesiewowych w Polsce, Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie

Dziś badania przesiewowe noworodków pod kątem wrodzonych chorób to standard. Pan jednak zaczynał pracę, kiedy ten standard dopiero powstawał.

Był rok 1963, kiedy Amerykanin – prof. Robert Guthrie – uruchomił pierwsze oficjalne badania przesiewowe noworodków na świecie. Chodziło o wykrywanie fenyloketonurii. Test Guthriego jest bardzo prosty, polega na pobraniu kilku kropli krwi z pięty noworodka. Krew jest nanoszona na specjalną bibułę i suszona, a następnie analizowana w laboratorium w celu wykrycia wrodzonych wad metabolizmu, takich jak np. fenyloketonuria.

Jego ogromną zaletą było to, że można tę bibułkę włożyć do koperty i wysłać pocztą do laboratorium.

Co ciekawe, metoda bibułkowa obowiązuje do dziś.

Długo czekaliśmy w Polsce na wprowadzenie tego testu?

Ambasadorką walczącą o to, żeby w Polsce wprowadzić te badania, była ówczesna kierownik Kliniki Pediatrii w Instytucie Matki i Dziecka, prof. Barbara Cabalska. W 1965 roku dostała w prezencie od Amerykanów pierwsze testy. Stały się one pilotażem badania przesiewowego w Polsce w kierunku fenyloketonurii. Jednak 60 lat temu, gdy zaczynano u nas przesiew noworodkowy, nikt tej potrzeby nie rozumiał. Ministerstwo Zdrowia w szczególności.

Na wprowadzenie powszechnych badań trzeba było czekać prawie do końca lat osiemdziesiątych, czyli… 25 lat.

Strasznie długo!

Na pocieszenie powiem, że potem było lepiej. W 1983 roku zacząłem pracę w Instytucie Matki i Dziecka, gdzie dostałem małą pracownię i za zadanie wprowadzenie testów w kierunku wrodzonej niedoczynności tarczycy. Brak leczenia w pierwszych tygodniach życia dziecka powoduje niedorozwój fizyczny i ciężkie upośledzenie umysłowe.

Wdrożenie tego testu w całej Polsce zajęło nam już tylko… 11 lat. Postęp, prawda?

Myślałam, że mukowiscydoza była drugą chorobą, która doczekała się przesiewowego badania.

Była kolejną. Pod koniec lat 90. Ministerstwo Zdrowia zaczęło patrzeć przychylnym okiem na potrzebę badań przesiewowych. W rezultacie dostaliśmy pieniądze na czteroletni program pilotażowy badania mukowiscydozy. Byliśmy już blisko realizacji naszego celu, jednak ku naszemu zaskoczeniu zespół genetyków uznał, że jest jeszcze za wcześnie na wprowadzenie badań przesiewowych.

W rezultacie program nie został uruchomiony.

Ostatecznie, na jesieni 2006 roku, Instytut Matki i Dziecka dostał pieniądze na program, i już nie można było zrobić kroku wstecz. Test wszedł do powszechnych badań jesienią 2009 roku. Czyli już tylko… po trzech latach. Kolejnym badaniem przesiewowym był test w kierunku wrodzonego przerostu nadnerczy, w wyniku którego dochodzi w organizmie do znacznego nasilenia wydzielania androgenów. Test ten był istotny zwłaszcza dla dziewczynek.

Dlaczego?

Wrodzony przerost nadnerczy powoduje zaburzenia wodno-elektrolitowe, zwane zespołem utraty soli, które są poważnym zagrożeniem życia dziecka. Poza tym nadmiar androgenów rozpoczynający się jeszcze przed urodzeniem powoduje nieodwracalne zmiany w zewnętrznych narządach płciowych (maskulinizacja) w czasie ich formowania się. Dziewczynka rodzi się z przerośniętą łechtaczką i niektórzy lekarze uznawali, że to chłopiec.

Tyle błędów popełniano przed wprowadzeniem badań przesiewowych… Czy wie pani, że jeżeli szpital wpisze płeć dziecka, to odkręcenie ewentualnego błędu odbywa się przez sąd? Znamy przypadki, że lekarze pospieszyli się z ustaleniem płci dziecka – napisali, że urodził się chłopiec, a okazało się, że to jednak jest dziewczynka! Potem dramat.

Tym razem udało się wprowadzić test w dwa lata, i już w 2017 roku cały kraj był objęty przesiewem. Ale rekord świata pobiliśmy przy wprowadzaniu następnego badania.

Rdzeniowy zanik mięśni? Było o tym głośno w mediach.

Tak, presja była niesamowita – zwłaszcza ze strony bardzo silnej organizacji rodziców.

Ale też pojawiło się refundowane leczenie diametralnie zmieniające rokowanie choroby.

Widziałem dzieci, które urodziły się z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA) przed dostępnym leczeniem i te urodzone po nim. Najbardziej poruszająca była historia rodzeństwa, gdzie starsze dziecko nie miało jeszcze możliwości leczenia, a młodsze lek otrzymało. To starsze jeździło na wózku, a młodsze biegało naokoło.

Ta choroba jest jak zapalony lont – cały czas biegnie, już od okresu płodowego. Tego lontu nie da się cofnąć, ale można go zatrzymać. A jak się zatrzyma zaraz po porodzie, to dziecko ma szansę na normalny rozwój.

Wszystko odbywało się w ekspresowym tempie, by jak najszybciej zacząć ratować dzieci. Poprosiłem komisję do spraw leczenia SMA o podanie ośrodków, które będą leczyć maluchy. W każdym z nich musiało być co najmniej dwóch lekarzy odpowiedzialnych za program.

System przesiewowy w kierunku SMA opiera się na dwóch testach genetycznych. Jeżeli drugi test (potwierdzający) jest pozytywny, lekarz natychmiast ma obowiązek pilnego wezwania rodziców. W czasie wizyty pobierana jest krew od dziecka. Dlaczego to tak ważne? Ponieważ to musi być stuprocentowy wynik.

Od kwietnia 2021 roku wykryliśmy już 130 noworodków z tą wadą genetyczną. Pod koniec marca tego roku będziemy zaś mieli milion dzieci przesianych w kierunku SMA.

Na jakie testy teraz czekamy?

Kolejne choroby dochodzą do panelu badań, chociaż coraz wolniej. Trzymają nas w ryzach ustalone 50 lat temu kryteria Światowej Organizacji Zdrowia we wprowadzaniu badań przesiewowych. Po pierwsze, to musi być choroba dobrze znana i ciężka, zagrażająca życiu. Po drugie, musi być dostępny tzw. test przedobjawowy oraz leczenie! Badania przesiewowe noworodków prowadzi się w celu wykrycia chorób wrodzonych, których się nie rozpoznaje klinicznie po urodzeniu. Mówiąc kolokwialnie – dziecko jest ciężko chore, ale tego nie widać.

Tak jest z mukowiscydozą i każdą z chorób badanych przez Instytut Matki i Dziecka.

Po trzecie, leczenie wrodzonej choroby musi być zapewnione przez państwo. Po tym jak wykryjemy chore dziecko, trzeba je dobrze zdiagnozować, leczyć, monitorować.

Zawsze kierowałem się zasadą, że nie wyważam otwartych drzwi, analizując to, co robią inne kraje, które mają pieniądze na badania, zwłaszcza Stany Zjednoczone jako lider.

W tej chwili prowadzimy badanie pilotażowe dla kilku chorób, przede wszystkim galaktozemii. To rzadka, metaboliczna choroba genetyczna związana z brakiem zdolności organizmu do przekształcania galaktozy w glukozę.

Kontynuujemy też przygotowania do badania w kierunku ciężkiego, złożonego niedoboru odporności, zwanego w skrócie SCID. W wyniku tej wady genetycznej rodzą się dzieci, których układ odpornościowy nie reaguje na infekcje.

Dopiero pierwsze kraje w Europie zaczynają je wprowadzać. My też przygotowujemy się do wdrożenia tego testu. Już mamy zapewnione na to pieniądze.

To dobre perspektywy.

Pierwszy raz mamy tak obfity plan. Wreszcie nie musimy funkcjonować w myśl zasady, że trzeba brać, co dają.

Będziemy także prowadzili pilotaż dla grupy chorób lizosomalnych. Cieszy nas, że decydenci dostrzegli to, co od dawna było dla nas oczywiste: w przypadku chorób rzadkich tradycyjne analizy ekonomiczne nie są odpowiednie do oceny opłacalności ich wykrywania i leczenia.

Nie da się wycenić ludzkiego życia.

To niemożliwe i mam nadzieję, że – mimo prób – nikt się tego nigdy na poważnie nie podejmie.

rozmawiała Margit Kossobudzka

System od nowa

Łukasz Krasoń
wiceminister rodziny, pełnomocnik rządu ds. osób niepełnosprawnych

Skuteczny system wsparcia dla osób z niepełnosprawnościami powinien opierać się m.in. na sprawnym orzekaniu o niepełnosprawności i dostępie do asystencji osobistej. Obecny system orzecznictwa jest przestarzały i wymaga reformy. Ministerstwo Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej planuje jego modernizację, finansując ją z funduszy europejskich.

Nowy system, bazujący na ocenie funkcjonalnej, pozwoli lepiej dopasować wsparcie do indywidualnych potrzeb.

Dodatkowo, w marcu, mają zostać wprowadzone nowe wytyczne i narzędzie wspomagające orzeczników, co usprawni proces wydawania decyzji. Asystencja osobista wspiera samodzielność i aktywność społeczną. W grudniu 2024 roku rząd zaprezentował projekt ustawy, który zapewni osobom z niepełnosprawnościami do 240 godzin miesięcznego wsparcia asystenta. Biorąc pod uwagę postęp prac, ustawa wkrótce trafi do parlamentu, a następnie do prezydenta.

Wyrównać szanse

Stanisław Maćkowiak
prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN i Federacji Pacjentów Polskich

Pacjenci z chorobami rzadkimi od wielu lat próbują być usłyszani. Potrzebują, aby system uwzględniał nie tylko choroby powszechne, ale także 10 tys. chorób rzadkich. W tym celu konieczna jest jednak odpowiednia legislacja. Od niej wszystko się zaczyna. Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–25 wygaśnie za dziesięć miesięcy. W takiej formie prawnej, w jakiej istnieje dziś, nie ma jego kontynuacji.

Jeśli plan stanie się ustawą – a nie jak obecnie uchwałą – to będzie prawem stosowanym na zawsze. W takiej sytuacji trzeba będzie jedynie nowelizować ustawę tak, żeby zawrzeć w niej wszystkie elementy Planu dla Chorób Rzadkich, które będą obejmowały potrzeby pacjentów.

A przecież ci pacjenci wcale nie liczą na specjalne traktowanie. Chcą tylko wyrównania szans. Są takimi samymi obywatelami jak każdy inny pacjent. Dlaczego ten, kto przychodzi do szpitala z zapaleniem płuc, dostaje odpowiednią opiekę, a chory na chorobę rzadką dowiaduje się, że nie wiadomo, co z nim zrobić? Taki pacjent czuje się obywatelem drugiej kategorii. We współczesnym świecie i przy obecnym postępie medycyny tak nie powinno być.

Pacjenci partnerami

prof. Jolanta Wierzba
koordynator Centrum Chorób Rzadkich w UCK w Gdańsku, pediatra, genetyk kliniczny, specjalista pediatrii metabolicznej

Pacjenci z chorobami rzadkimi i ich rodziny są coraz bardziej widoczni, mówią coraz głośniej, a ich wołanie o godne życie jest po wielu latach nareszcie słyszalne. Stają się partnerami.

Coraz częściej tworzy się systemy zindywidualizowanej i wielospecjalistycznej pomocy. W Polsce działają już tego typu placówki opiekujące się grupami pacjentów, oferując koordynowane programy opieki. Takie programy to wyzwanie dla każdego systemu opieki zdrowotnej, ponieważ nie mieszczą się w obowiązujących schematach.

Dla każdej grupy chorób system opieki jest inny. Nieoceniona jest rola stowarzyszeń, placówek opieki socjalnej oraz organizacja niekonwencjonalnej edukacji. Ważne są także systemy opieki zdalnej oraz szeroko pojętej informacji o danej chorobie. Pacjenci żyją dłużej, a my budujemy nowy świat poprawy ich funkcjonowania. Nie mamy wzorców, uczymy się razem – pacjenci, rodziny i my – po pozornie drugiej stronie.

Budujemy coś trwałego

Najlepiej by było, gdyby udało się przygotować ustawę i w niej wszystko zapisać. Jednak tego, co teraz zbudujemy, nikt nie zburzy. Jeśli powstanie ośrodek, to nikt go nie zlikwiduje. Jak będzie dobra wycena badań genetycznych, dostęp do nich, nikt tego nie anuluje. Także myślę, że choć częściowo, ale budujemy coś bardzo trwałego – mówi w rozmowie z Kompendium Urszula Demkow, wiceminister zdrowia.

Urszula Demkow
podsekretarz stanu w Ministerstwie Zdrowia, profesor nauk medycznych

Plan dla Chorób Rzadkich ma na celu poprawę jakości opieki nad pacjentami, m.in. poprzez przyspieszenie diagnostyki i leczenia.
Mija rok, odkąd zajmuje się pani planem. Jaki to był rok?

Proces wprowadzania takiego przedsięwzięcia jest trudniejszy, niż mogłoby się wydawać. Wszystko, co się udało zrobić, nie było łatwe – kwestie legislacyjne, finansowe, ustalenia z różnymi organami. Ale chyba nie poszło źle. Najważniejsza jednak będzie dla mnie ocena pacjentów i ekspertów.

Z danych prezentowanych w trakcie jednego z posiedzeń Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich wynika, że w Niemczech procedury prowadzące do refundacji leków na choroby rzadkie trwają 96 dni od rejestracji unijnej, a w Polsce 750 dni. Dlaczego u nas tak długo to trwa?

Zacznę od dobrej wiadomości – będziemy zmierzali w Unii Europejskiej do tego, żeby we wszystkich krajach pacjenci mieli dostęp do nowoczesnych terapii mniej więcej w tym samym czasie. Generalnie chodzi o to, żeby – jeśli już Europejska Agencja Leków (EMA) dopuszcza jakiś lek – nie trzeba było powtarzać u nas analiz HTA (ocena danej technologii medycznej – red.). EMA zatwierdza dany preparat na rynek europejski, i to zatwierdzenie ma obowiązywać we wszystkich krajach. To krok w dobrym kierunku.

Ale… No właśnie jest jedno „ale". Otóż w tym przypadku do tanga trzeba trojga, a więc współpracy firm farmaceutycznych, które muszą złożyć wniosek refundacyjny, a one nie zawsze są chętne, co może się wydawać zaskakujące. Firma jednak oblicza, czy opłaca się jej wejść na rynek w danym kraju. Zdarzało się, że pacjenci domagali się refundacji leku, ministerstwo było na to gotowe, a podmiot odpowiedzialny się nie zgłaszał.

We wrześniu 2024 roku posłowie złożyli propozycje zmian w ustawie refundacyjnej, dzięki którym leki stosowane w chorobach rzadkich miałyby szybciej wchodzić do refundacji niż leki stosowane w chorobach powszechnych. Jakie to są propozycje?

Chodzi m.in. o to, aby w analizie farmakoekonomicznej leków na choroby rzadkie uwzględniać wiele kryteriów, których teraz nie ma, w tym m.in. wpływ choroby na jakość życia chorego i jego rodziny, na długość życia w zdrowiu oraz różne inne czynniki, które niełatwo przeliczyć na pieniądze, ale są bardzo ważne. Myślę, że taka analiza wielokryterialna i wejście dyrektyw europejskich pozwolą skrócić czas oczekiwania na nowe terapie.

W jednym z wywiadów powiedziała pani, że rejestr pacjentów z chorobami rzadkimi – ważny element Planu dla Chorób Rzadkich –to pani „ukochane dziecko". Dlaczego „ukochane" i jak rejestr może poprawić dostępność innowacyjnych terapii?

Rzeczywiście tak powiedziałam, bo uważam, że rejestry są niedoceniane, a naprawdę wiele dobrego może się dzięki nim wydarzyć nie tylko dla systemu, ale też dla każdego pacjenta.

Rejestry dają odpowiedź na podstawowe pytania – ilu jest chorych na daną chorobę, w jakim są wieku, jakiej płci, gdzie mieszkają? Jaki mają stopień zaawansowania choroby, jaka jest historia ich choroby? Które leki im pomagają, a które nie, jakie są efekty leczenia? Jakie są inne problemy? Czasami istotne są pewne objawy, pewne postacie danej choroby.

Podam przykład chorych z mózgowym porażeniem dziecięcym. Część z nich cierpi z powodu szczególnie silnego ślinotoku. Szacujemy, że ok. 700 osób w Polsce ma ten objaw, ale nie wiemy, ile na pewno. Dlaczego ważne jest dokładne ustalenie tej liczby? Bo istnieje specyficzna terapia hamująca wydzielanie śliny. A dlaczego ta terapia jest potrzebna? Dlatego, że te osoby dławią się śliną, zachłystują, co prowadzi do powikłań, np. ciężkich zapaleń płuc, które bywają śmiertelne. Ważne jest więc, żeby ci chorzy mieli refundowany lek. Żeby go zrefundować, państwowy płatnik musi obliczyć, ile to go będzie kosztowało, i wygospodarować w budżecie odpowiednią kwotę. Póki nie wiemy, ilu jest potrzebujących, nie jesteśmy w stanie tego zrobić.

Idąc dalej, kiedy państwo wprowadza nową terapię, czasami bardzo kosztowną, chce wiedzieć, jak ona działa, czy jest skuteczna, komu pomaga, a komu nie. To kolejne informacje, których dostarczają rejestry.

Kto jeszcze może na nich skorzystać?

Rejestry to też niezaprzeczalna korzyść dla naukowców badających choroby, ich patogenezę, historię naturalną. Rodzi się dziecko z chorobą rzadką i rodzice chcieliby wiedzieć, jak będzie wyglądało życie tego dziecka, a zatem i ich życie. Bardzo często są to pytania dramatyczne – jak dziecko będzie wyglądało, czy pójdzie do szkoły, jakiej opieki będzie wymagało, ile lat przeżyje? Rejestr i wieloletnie obserwacje dają odpowiedzi na tak trudne pytania.

> Będziemy zmierzali w Unii Europejskiej do tego, żeby we wszystkich krajach pacjenci mieli dostęp do nowoczesnych terapii mniej więcej w tym samym czasie.

Na jakim etapie są prace nad rejestrem?

Rejestr buduje Centrum e-Zdrowia, czyli tworzy architekturę informatyczną. Zespół medyczny przygotowuje informacje, jakie powinny się w nim znaleźć. Z kolei zespół informatyków tworzy strukturę informatyczną. Chcemy, żeby ten rejestr był zbudowany nowocześnie.

Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–25 szczególną rolę wyznaczył ośrodkom eksperckim. Trochę ich już mamy, ale wciąż za mało w stosunku do potrzeb.

Mamy 44 ośrodki, które należą do europejskiej sieci referencyjnej. To zdecydowanie za mało. Żeby to zmienić, potrzebne są dwa kroki. Po pierwsze, musimy powołać nowe ośrodki, ale żeby to zrobić, musimy najpierw stworzyć kryteria kwalifikacji. Nie każda placówka może i potrafi zajmować się pacjentami z chorobami rzadkimi. Chodzi o to, żeby te ośrodki rzeczywiście mogły zapewnić pomoc specjalistyczną na najwyższym poziomie.

Czego oczekujemy od takiego ośrodka?

Po pierwsze, kadry – lekarzy i innych pracowników medycznych, którzy na danej chorobie się znają, mają odpowiednie kompetencje. Po drugie, ośrodek musi mieć doświadczenie w leczeniu pacjentów z chorobami rzadkimi, czyli musi mieć pod swoją opieką odpowiednio dużą ich grupę. Gdy ktoś opiekuje się dwojgiem chorych, nie stworzy ośrodka eksperckiego.

Trzeci warunek to dostęp do odpowiednich technologii pozwalających na zapewnienie choremu właściwej diagnostyki i leczenia. Te trzy warunki są absolutnie podstawowe. Chcielibyśmy, żeby ośrodki eksperckie miały też doświadczenie w prowadzeniu badań klinicznych. Rada ds. Chorób Rzadkich pracuje nad kryteriami włączenia. Powstała już pierwsza propozycja.

Osoby z chorobami rzadkimi oczekują dostępu do refundowanego, nowoczesnego leczenia, ale nie mniej ważna jest dla nich szybka diagnostyka, która dziś trwa nawet sześć–siedem lat. Czy już coś się dzieje, żeby to zmienić?

> Wszystko, co się udało zrobić, nie było łatwe – kwestie legislacyjne, finansowe, ustalenia z różnymi organami. Ale chyba nie poszło źle. Najważniejsza jednak będzie dla mnie ocena pacjentów i ekspertów.

Diagnostyka może trwać tak długo, bo czasami nie wiadomo, jak pacjenta sklasyfikować, bo na przykład nie ma jeszcze zdefiniowanej jednostki chorobowej, która by określała jego przypadłość. Czasami diagnostyka trwa długo z tego powodu, że to jest choroba nieznana, innym razem dlatego, że pacjent nie trafił odpowiednio szybko na właściwą ścieżkę diagnostyczną do wysokospecjalistycznego ośrodka. Gdzieś jakiś lekarz własnymi siłami i możliwościami próbuje dojść do rozwiązania problemu, ale nie jest w stanie, bo nie ma ani wystarczającej wiedzy, ani dostępu do odpowiednich badań.

Czas do diagnozy jest różny. Czasami jest ona stawiana zaraz po urodzeniu, bo wiele chorób rzadkich jest wykrywanych w trakcie skriningu noworodków. I to są ci najszczęśliwsi pacjenci, ponieważ od razu mają rozpoznanie i leczenie. Bywa jednak, że dziecko rodzi się zdrowe, otrzymuje 10 pkt w skali Apgar, aż nagle się okazuje, że zaczyna się gorzej rozwijać albo, co gorsza, następuje regres – siedziało i przestaje siedzieć, chodziło i przestaje chodzić. Wtedy zaczyna się szukanie wyjaśnienia. Czasami to trwa długo, a cenny czas płynie.

Zapowiadała pani odrębne finansowanie badań genetycznych, co z pewnością przyczyniłoby się do skrócenia odysei diagnostycznej chorych. Kiedy możemy się spodziewać tych zmian?

Mamy przygotowany pakiet badań, które będą dodatkowo finansowane. Prace nad dokumentem trwają. Wprowadzimy je do projektu i mam nadzieję, że stosowne zarządzenie wejdzie w życie jak najszybciej.

Zapowiadała też pani, że chciałaby w tym roku dużo czasu poświęcić współpracy z innymi krajami europejskimi w zakresie chorób rzadkich. Jakie będziemy mieli z tego korzyści?

10 kwietnia w Warszawie w ramach prezydencji w UE Polska zorganizuje konferencję o chorobach rzadkich. Przyjadą do nas najważniejsze w Europie osoby zajmujące

się chorobami rzadkimi, będą ministrowie zdrowia z całej Unii.

Chcemy jako Polska włączyć się w sieć europejską, a także wspólnie ustalić strategię dla całego kontynentu. Kolejna kwestia to wzajemne wykorzystywanie doświadczeń w zakresie chorób rzadkich. Powstaje teraz European Health Data Space (EHDS), czyli platforma danych dotyczących zdrowia w Unii Europejskiej, która umożliwi krajom wzajemne korzystanie ze swoich zasobów danych. Będzie służyła tworzeniu polityk zdrowotnych państw członkowskich, zdobywaniu wiedzy na szeroką skalę, planowaniu powstawania nowych leków, rozwojowi przemysłu. EHDS będzie filarem we współpracy europejskiej w zakresie chorób rzadkich. Chcemy tam zaistnieć i stworzyć systemy informatyczne, które będą interoperacyjne z całą Europą.

Pod względem cyfryzacji jesteśmy w Europie liderami. Polska to piąty kraj w UE, jeśli chodzi o dojrzałość cyfrową. Mamy e-receptę, e-skierowanie, e-zwolnienia lekarskie, i te narzędzia objęły już całą populację.

Czy uważa pani, że Plan dla Chorób Rzadkich powinien mieć formę ustawy, jak postulują to środowiska pacjenckie? Podnoszą, że zapewniłoby to jego ciągłość?

Myślę, że to słuszny postulat, żebyśmy szli w tym kierunku, ale to jest kolejny krok. Potrzebna nam jest wcześniej inna legislacja dotycząca powoływania ośrodków eksperckich chorób rzadkich. Potrzebujemy do tego przepisu prawnego w formie ustawy, ale być może przepis ten dołączymy do jakiejś najbliższej, tematycznie zbliżonej ustawy, która będzie wychodziła z Ministerstwa Zdrowia.

Na realizację Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024–25 pozostało jeszcze dziesięć miesięcy. Co się udało zrobić i co się jeszcze uda zrobić w ramach tej edycji?

Myślę, że większość rzeczy uda się zrobić. Nie wiem, jak będzie z rejestrem, bo jak powiedziałam, jest on związany z budową systemu cyfrowego. Sądzę, że wszystkie pozostałe zadania z planu uda się zrealizować.

I co dalej? Czy toczą się już prace nad kolejną edycją?

Jeszcze chwilka, bo teraz pracujemy bardzo intensywnie nad tym, o czym pani opowiadałam. Myślę, że za kilka miesięcy zrobimy podsumowanie i zobaczymy, czego nam jeszcze brakuje. Na pewno o pewnych rzeczach czy pewnych chorych zapomnieliśmy, bo choroby rzadkie są tak różnorodne, chorzy mają różne potrzeby. Na pewno części tych potrzeb nie zaspokoimy już teraz. Chcę zrobić swego rodzaju remanent, żeby zobaczyć, czego nam brak, i może uda się stworzyć kolejną edycję planu, żeby jeszcze coś dodać. Oczywiście najlepiej by było, gdyby się udało przygotować ustawę i w niej wszystko zapisać. Jednak tego, co teraz zbudujemy, nikt nie zburzy. Jeśli powstanie ośrodek, to przecież nikt go nie zlikwiduje. Jak będzie dobra wycena badań genetycznych, dostęp do nich, nikt tego nie anuluje. Także myślę, że choć częściowo, ale budujemy coś bardzo trwałego.

rozmawiała Iwona Kazimierska

Zaniedbana dziedzina

Póki nie zaczęłam przewodniczyć Parlamentarnemu Zespołowi ds. Chorób Rzadkich, nie zdawałam sobie sprawy, że choroby rzadkie to najbardziej zaniedbana dziedzina medycyny.

prof. dr hab. n. med. Alicja Chybicka
posłanka, hematoonkolog, przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich

W Polsce jest 3,5 mln chorych na choroby rzadkie, a ośrodków specjalizujących się w tym zakresie tylko 44. Schorzeń rzadkich jest blisko 10 tys., występują w niemal wszystkich dziedzinach medycyny, tymczasem wspomniane ośrodki zajmują się zaledwie niewielką częścią z nich. Chorzy na mukowiscydozę, SMA, oporne na leczenie padaczki mają bardzo dobrą opiekę także dzięki działającym na ich rzecz organizacjom pozarządowym. Ale nie ma w Polsce np. żadnego ośrodka, który zajmowałby się ultrarzadką chorobą Danona, w której dzieci umierają z powodu niewydolności serca. Co gorsza, nie ma u nas ani jednego ośrodka kardiologicznego specjalizującego się w chorobach rzadkich.

Część chorób, jak np.: mukowiscydoza, fenyloketonuria, mukopolisacharydoza, SMA, padaczka, zespół Pradera-Williego, już ma swój tor diagnostyki i leczenia. Zatem wśród tysięcy rzadkich schorzeń są takie, które potrafimy szybko diagnozować i leczyć, ale jest też bardzo wiele takich, wobec których wciąż pozostajemy bezradni. W chorobach ultrarzadkich bardzo często nie ma specjalistycznego ośrodka – nie tylko w Polsce, ale w całej Europie. Trudno się temu dziwić w sytuacji, gdy na świecie są zaledwie cztery osoby z daną chorobą.

Osiągnięcia Urszuli Demkow

Choroby rzadkie są traktowane po macoszemu nie tylko w Polsce.

Cieszę się, że nasze Ministerstwo Zdrowia dostrzegło wreszcie ten problem. Wcześniej wprawdzie o nim mówiono, ale kończyło się jedynie na mówieniu.

Obecna ministra zdrowia powierzyła opiekę nad chorobami rzadkimi prof. Urszuli Demkow. Stworzyła ona Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–25. Jestem pełna podziwu dla jej pracy.

Wspomniany plan z pewnością nie rozwiąże wszystkich problemów związanych z diagnostyką i leczeniem chorób rzadkich, a także opieką nad pacjentami i ich rodzinami. Mam jednak nadzieję, że będzie miał on kolejną edycję.

Karta pacjenta z chorobą rzadką to bardzo dobry, wręcz genialny pomysł będący elementem Planu dla Chorób Rzadkich. W karcie będzie zawarta cała wiedza o chorobie danego pacjenta – w wersji elektronicznej i prawdopodobnie też papierowej. Jeśli chory pojawi się u jakiegokolwiek lekarza, wystarczy, że ten włączy komputer albo weźmie tę kartę do ręki, żeby mieć dostęp do historii pacjenta. Będzie to przydatne zwłaszcza w stanach nagłych, bo chorzy na choroby rzadkie mają szczególne potrzeby terapeutyczne.

Jako hematoonkolodzy dziecięcy mamy swój wkład w realizację Planu dla Chorób Rzadkich, bo nasza dziedzina to też choroby rzadkie. W przypadku nowotworów krwi u dzieci zapewniamy w Polsce opiekę na najwyższym poziomie. Kiedy powstawała karta DiLO, w której czas przeznaczony na diagnostykę został określony na sześć tygodni, wskazywaliśmy, że dla nas to za długo. Diagnozujemy dużo szybciej, bo białaczka i ogólnie nowotwory dziecięce zabijają szybko, więc czas jest na wagę życia. Mamy więc dobrą diagnostykę, a teraz jeszcze, po tegorocznym finale Wielkiej Orkiestry Świątecznej Pomocy, dostaniemy od Jurka Owsiaka nowoczesny sprzęt do wyposażenia ośrodków genetycznych.

Udostępniliśmy też rejestr onkologii i hematologii dziecięcej przygotowany przez Fundację „Na Ratunek Dzieciom z Chorobą Nowotworową", który pomoże w tworzeniu pierwszego ogólnopolskiego rejestru chorób rzadkich.

Plany zespołu parlamentarnego

Jako przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich chcę zrobić wszystko, żeby Polska i świat dowiedziały się jak najwięcej o tych chorobach. Bardzo potrzebna jest kampania społeczna, bo Polacy nie wiedzą o nich prawie nic. Będziemy też pracować nad ustawą dla chorób rzadkich, ponieważ taki dokument ma inną moc prawną niż uchwała. Na razie wszystko jest realizowane albo uchwałą rządową, albo rozporządzeniami – tak jest szybciej, bowiem przygotowanie ustawy to długotrwały proces.

Mamy w Polsce szeroki przesiew noworodków w kierunku chorób rzadkich – rozpoznajemy w ten sposób 36 chorób. Przydałoby się jeszcze dziesięć takich badań, nad czym pracuje Instytut Matki i Dziecka w Warszawie. To szczególnie ważne w przypadku chorób, dla których dostępne są terapie genowe. Zastosowanie takiej terapii w przypadku dziecka, u którego wykryto defekt tuż po urodzeniu, stwarza szansę, że będzie ono prawidłowo rosło, pójdzie do przedszkola, do szkoły, a w dorosłym życiu podejmie pracę. Problem polega na tym, że koszt takich terapii jest liczony w milionach złotych. Bardzo bym chciała, żeby w Polsce powstał choć jeden ośrodek, który będzie stosował takie terapie.

Powinniśmy mieć zabezpieczone środki publiczne, z których można by skorzystać w przypadku, gdy lek ratujący życie dziecka czy dorosłego nie jest zarejestrowany w Europie, ale dopuszczono go w Stanach Zjednoczonych. W kwestii tej miał pomóc Fundusz Medyczny, ale w ten sposób nie udało się niestety załatwić dostępu do leku ani jednemu dziecku.

To rodzice zbierają pieniądze na szalenie kosztowne terapie. Przy każdej klinice onkologii istnieje fundacja, która zbiera fundusze na taką okoliczność. Tak jednak nie powinno być. Jeśli jest metoda, która ratuje życie, budżet państwa powinien wyłożyć na nią pieniądze.

Inna kwestią jest to, że firmy nie chcą produkować tzw. leków sierocych, skutecznych w ultrarzadkich chorobach, bo się im to nie opłaca. A nawet jeśli mają takie leki, nie występują z wnioskiem o ich rejestrację. Musi być jakaś ścieżka, jakiś sposób, żeby chorzy nie umierali z powodu braku dostępu do istniejącego leku.

Skrócić ścieżkę pacjenta

W sierpniu 2024 roku Rada Ministrów przyjęła Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–25. To strategiczny dokument mający na celu wprowadzenie nowych rozwiązań systemowych w celu poprawy opieki dla pacjentów z chorobami rzadkimi.

prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk
przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

Rada ds. Chorób Rzadkich, której jestem przewodniczącą, jest powołana jako organ doradczy ministra zdrowia.

Wszyscy jej członkowie od lat zajmują się pacjentami z różnymi grupami chorób rzadkich. Wiedzą, co jest potrzebne pacjentom, znają także bolączki systemu, również te, które można relatywnie sprawnie usunąć. Spowodować, aby pacjent nie musiał po każdą konsultację czy badanie diagnostyczne ustawiać się od nowa w kolejce, aby dysponował wiarygodnymi zaleceniami i informacjami na temat swojej choroby. I wreszcie, aby leczyć naszych polskich pacjentów na poziomie europejskim.

Nawet 20 lat opóźnienia rozpoznania

Jednym z elementów Planu dla Chorób Rzadkich jest powoływanie Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich (OECR).

Wiadomo, że zarówno ze zdrowotnego, jak i ekonomicznego punktu widzenia warto identyfikować takie ośrodki i wzmacniać ich możliwości w systemie, aby skrócić tzw. odyseję diagnostyczną pacjentów, a także zapewnić osobom z chorobami rzadkimi właściwą opiekę. To niezwykle ważne, ponieważ opóźnienie rozpoznania, sięgające czasem ponad 20 lat, dużo kosztuje. Jeśli ścieżka pacjenta z chorobą rzadką określona zostanie właściwie, skorzysta nie tylko on – uwolnimy wiele zasobów dla innych pacjentów z chorobami powszechnymi.

44 ośrodki referencyjne

OECR mają być ośrodkami udzielającymi świadczeń w określonej grupie chorób rzadkich na najwyższym europejskim poziomie. Obecnie status krajowych OECR mają te, które w procedurze konkursowej weszły przed laty do Europejskich Sieci Referencyjnych dla Chorób Rzadkich. Jest ich zaledwie 44.

Wszystkie funkcjonują dzięki determinacji i pasji zespołów z finansowaniem na zasadach ogólnych. Tymczasem w przypadku chorób rzadkich konieczna jest nie tylko wysoka jakość merytoryczna, ale także referencyjność i adekwatne finansowanie. Kryteria, jakie proponujemy ministerstwu, są zbieżne z rekomendacjami europejskimi. Prace nad kryteriami nadal trwają, a decyzja, kiedy rozpocznie się nabór kolejnych krajowych OECR, jeszcze nie zapadła.

8–10 tys. chorób

Rada jest grupą ekspercką. Rozwiązania są wdrażane dzięki decyzjom Ministerstwa Zdrowia wypracowywanym wspólnie ze wszystkimi interesariuszami systemu ochrony zdrowia, Agencją Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, Narodowym Funduszem Zdrowia. Dobrych decyzji podjęto już wiele, ale zważywszy na złożoność zadań, najważniejsze jeszcze przed nami.

Mówimy o 8–10 tys. jednostek chorobowych, niezwykle zróżnicowanych pod względem wieku zachorowania, przebiegu, rokowania – od chorób uwarunkowanych genetycznie po nabyte, zaczynające się w okresie wczesnoniemowlęcym po zaawansowaną dojrzałość, łagodnych, ale też nierzadko postępujących lub zagrażających życiu. Jednej recepty nie będzie.

Musimy patrzeć na demografię

Jesteśmy zgodni, że ważnym zadaniem jest rozszerzanie listy badań wykonywanych w ramach przesiewu noworodkowego. Polski program badań przesiewowych jest znakomity, ale medycyna stale się rozwija, pojawiają się nowe możliwości i potrzeby w tym zakresie.

Zależy mi na opracowaniu programu przekazywania pacjenta pediatrycznego do dalszej opieki po ukończeniu 18. roku życia.

Musimy dostrzec zmiany demograficzne i specyfikę pracy specjalistów, którzy do tej pory zajmowali się przede wszystkim chorobami związanymi ze starzeniem się populacji. Nieustającym problemem pozostaje poprawa dostępu do diagnostyki, adekwatne finansowanie OECR i ich referencyjność. Finansowanie nie jest wydatkowaniem nowych środków, tylko ich racjonalną alokacją.

Robimy dużo dla pacjentów z chorobami rzadkimi

Możemy mówić nie tylko o przełomach, ale nawet o zmianie paradygmatu dotyczącego diagnostyki i terapii pacjentów z chorobami rzadkimi. Rok 2024 przyniósł refundację 36 nowych terapii dla tej grupy chorych, od 1 stycznia 2025 finansowanych jest kolejnych 12 procedur. O zmianach w leczeniu i diagnostyce chorób rzadkich mówi Marek Kos, wiceminister zdrowia.

Marek Kos
podsekretarz stanu w Ministerstwie Zdrowia, doktor nauk medycznych, specjalista w dziedzinie chirurgii

W chorobach rzadkich możemy mówić w ostatnich latach o wielu przełomach, jeśli chodzi o nowe leki. Jak pan to ocenia?

Z całą pewnością możemy mówić nie tylko o przełomach, ale nawet o zmianie paradygmatu dotyczącego diagnostyki i terapii osób z chorobami rzadkimi. Dawniej był to obszar zaniedbany, niewiele się działo, a pacjenci mieli ogromne trudności z dostępem do odpowiedniego leczenia. W ostatnich latach zmiany nastąpiły na wielu poziomach: toczą się badania kliniczne nad nowymi cząsteczkami, prężnie działają producenci wytwarzający innowacyjne leki; powstają nowe terapie celowane, komórkowe, CAR-T czy genowe. Amerykańska Agencja Leków (FDA), jak również Europejska Agencja Leków (EMA) podczas rejestracji nadają desygnację przełomowym terapiom w chorobach rzadkich. A systemy refundacyjne dość szybko wprowadzają nowe leki do terapii. Wcześniej o takiej sytuacji w chorobach rzadkich mogliśmy tylko pomarzyć, teraz te marzenia stają się rzeczywistością.

Zrozumienie procesów refundacyjnych w społeczeństwie jest małe. Jakie kryteria brane są pod uwagę podczas podejmowania decyzji refundacyjnych dla leków na choroby rzadkie?

W Polsce ze względu na ograniczony budżet zdecydowanie bardziej skłaniamy się do refundacji, jeżeli skuteczność terapii jest niezaprzeczalna, potwierdzona w badaniach klinicznych. W trakcie negocjacji cenowych za każdym razem słyszę od firm, że ich lek jest wyjątkowy i bardzo skuteczny. Nie zawsze jednak to tak dobrze wygląda. Z pewnością przełomowymi można nazywać terapie przyczynowe, np. leczenie genowe w rdzeniowym zaniku mięśni. To jest olbrzymi przełom. Polska szybko zareagowała na to i jako jeden z pierwszych krajów wprowadziliśmy badania przesiewowe noworodków i pełną refundację. Ale to tylko jeden z przykładów. Rok 2024 przyniósł refundację 135 nowych terapii, z czego 36 w chorobach rzadkich i ultrarzadkich. Od 1 stycznia 2025 weszła w życie nowa lista refundacyjna i mamy kolejne 31 terapii ogółem, z czego 12 jest właśnie w chorobach rzadkich. Z terapii przełomowych mamy nowy program lekowy – B.166 leczenie chorych z achondroplazją. To naprawdę duża sprawa. Choroba prowadzi do niskorosłości, upośledza funkcjonowanie chorego, a ta nowoczesna terapia daje dobre efekty.

Wpływ na opóźnienia we wprowadzaniu nowych terapii mają m.in. podmioty, które składają wnioski refundacyjne. Producenci leków często zwlekają z tą decyzją.

Średni czas między rejestracją nowej terapii przez Europejską Agencję Leków a złożeniem wniosku przez producenta leku do Ministerstwa Zdrowia wynosi nawet 2,5 roku. Obecnie resort zdrowia nie ma na to wpływu, ale chcemy to zmienić. W styczniu tego roku do zespołu do spraw programowania prac rządu została zgłoszona nowelizacja ustawy refundacyjnej. Jeden z zapisów wprowadza mechanizm, który pozwoli ministrowi zdrowia na wezwanie firmy do złożenia wniosku. Oczywiście oni na to wezwanie mogą odpowiedzieć albo nie. Niemniej jednak chcemy mieć możliwość wykazania się aktywnością, kiedy widzimy potrzebę, żeby wszcząć procedurę refundacyjną. Dziś takiej możliwości nie mamy, możemy tylko czekać na ruch ze strony producenta leków. Tej zmiany oczekują pacjenci i klinicyści.

Na jednej z konferencji na temat chorób rzadkich pojawił się postulat, żeby w przypadku niektórych leków kupować je z wolnej ręki, nie czekać, aż producent złoży wniosek o refundację. Czy takie rozwiązanie jest możliwe?

Nigdy go nie stosowaliśmy. Nie planowaliśmy także jego wprowadzenia w nowelizacji ustawy refundacyjnej. Takie jednostkowe decyzje mogą budzić liczne wątpliwości. Rodzą m.in. pytania: dlaczego akurat ten lek, ta firma, ta terapia została zakupiona z wolnej ręki. W każdym przypadku wprowadzenia leku do refundacji musi być zastosowana procedura jasna, transparentna i opisana w ustawie refundacyjnej. Poza tym nie chcemy się pozbawić możliwości negocjacji z producentami, ponieważ osiągamy dobre ceny, jedne z najniższych w Europie. Staramy się też stosować inne rozwiązania, chociażby pod postacią instrumentów współdzielenia ryzyka. To pozwala m.in. na płacenie za efekt zdrowotny, oszczędzając wydatki, gdy tego efektu nie ma lub jest on niewystarczający. Zmiany w nowelizowanej ustawie refundacyjnej przyniosą uelastycznienie prawa refundacyjnego, mogą się stać zachętą do szybszej i śmielszej aplikacji wniosków refundacyjnych.

Jakie to rozwiązania?

Zmieni się algorytm wielkości dostaw, która była gwarantowana przez podmiot odpowiedzialny za produkcję leku. Firmy zgłaszały, że ilości, które z tych algorytmów wychodziły, były czasami trudne do zrealizowania. Odchodzimy od tego algorytmu, bazujemy na tym, jaki był obrót w latach poprzednich, co będzie analizowała Komisja Ekonomiczna AOTMiT. Wprowadzamy dużo ważnych zmian dla sektora farmaceutycznego, a przede wszystkim dla pacjentów.

Leki sieroce dla pacjentów z chorobami rzadkimi powinny wchodzić do refundacji szybciej niż leki na choroby powszechne – podkreślają eksperci. Aby tak się stało, należy wprowadzić dla nich krótką ścieżkę refundacyjną. Na ile to jest możliwe do wypracowania?

W nowelizacji ustawy refundacyjnej są 54 zmiany, to duży i bardzo ważny dokument. Głównym elementem związanym z chorobami rzadkimi jest wprowadzenie definicji leku sierocego oraz analizy wielokryterialnej, czyli wypełnienie pierwotnych postulatów Planu dla Chorób Rzadkich w zakresie refundacji leków. Mimo że zdecydowana większość wniosków refundacyjnych dla innowacyjnych technologii spotyka się z pozytywną decyzją, to nadal pozostaje grupa technologii wymykających się standardowym zasadom kryteriów refundacyjnych, które są brane pod uwagę podczas rozstrzygania poszczególnych postępowań. To właśnie niestandardowe terapie, nierzadko wysokokosztowe, stały się powodem do prac w tym zakresie, aby na wzór niektórych krajów europejskich wprowadzić je do polskiego systemu prawnego. Bardzo ważną kwestią jest też to, żeby lek był dostępny po opublikowaniu go na liście refundacyjnej. Zdarza się, że jest refundacja, a leku nie ma. Narodowy Fundusz Zdrowia musi mieć czas na ogłoszenie konkursu, podpisanie umów ze świadczeniodawcami. Producent także może nie być gotowy na to, żeby określoną ilość leku od razu wprowadzić na rynek. Czasami ten okres trwał kilka miesięcy, pacjenci niecierpliwili się. Chcemy, aby w ustawie był jasny zapis, że lek jest ogłaszany na liście w momencie, kiedy może być dostępny.

Zdecydowanie bardziej skłaniamy się do refundacji, jeżeli skuteczność terapii jest niezaprzeczalna. W trakcie negocjacji za każdym razem słyszę od firm, że ich lek jest wyjątkowy i bardzo skuteczny. Nie zawsze jednak to tak dobrze wygląda. Z pewnością przełomowymi można nazywać terapie przyczynowe.

Mimo że zdecydowana większość wniosków refundacyjnych dla innowacyjnych technologii spotyka się z pozytywną decyzją, to nadal pozostaje grupa technologii wymykających się standardowym zasadom kryteriów refundacyjnych, które są brane pod uwagę podczas rozstrzygania poszczególnych postępowań. To właśnie niestandardowe terapie, nierzadko wysokokosztowe, stały się powodem do prac w tym zakresie, aby na wzór niektórych krajów europejskich wprowadzić je do polskiego systemu prawnego.

Większość nowoczesnych terapii jest dostępnych w programach lekowych. Klinicyści narzekają jednak na biurokrację z tym związaną. Od lat się powtarza, że w programach lekowych mogłoby być więcej pacjentów, ale nie zawsze ośrodki chcą je realizować, bo wiążą się z dużym nakładem pracy.

Program lekowy jest bardzo dobrą formą wprowadzania nowoczesnych terapii. Zapewnia pacjentom darmowy dostęp do wysokospecjalistycznych i bardzo drogich leków. Jak drogich? Łączny koszt leczenia w 2024 roku w programach lekowych dla niespełna 300 tysięcy osób to ponad 12 mld złotych. Dla porównania: w refundacji aptecznej leki przyjęło 23 miliony Polaków, a koszt jest porównywalny. Dlatego programy lekowe mają pewne dodatkowe unormowania. Prowadzą je najlepsi klinicyści, najlepsze ośrodki w Polsce, które spełniają wymogi Narodowego Funduszu Zdrowia dotyczące realizacji programów. To prawda, że wymagają precyzyjnego wykonania części sprawozdawczej, żeby było widać, że lek dostali najbardziej potrzebujący pacjenci. Raportowanie pokazuje też skuteczność leczenia. Niemniej jednak myślę, że ośrodki są zainteresowane prowadzeniem programów lekowych, to dla nich też prestiż. Oczywiście wiele można usprawnić. Chcemy w roku 2025 baczniej przyjrzeć się programom lekowym.

Warunki przystąpienia do programu lekowego czasami są węższe niż zapisane w charakterystyce produktu leczniczego (ChPL). Część pacjentów, którzy mogliby z nich skorzystać, nie kwalifikuje się.

W Polsce obowiązuje wnioskowy system refundacyjny. To podmiot odpowiedzialny jest inicjatorem rozpoczęcia postępowania i wybiera populację docelową pod postacią odpowiednich kryteriów, o które chce się ubiegać. Zazwyczaj jest to populacja, która osiągnęła najlepsze wyniki w przeprowadzonych badaniach klinicznych i wykazuje zadowalającą kosztowo efektywność. Przez 13 lat istnienia ustawy o refundacji wytworzyła się tendencja do tzw. slicingu refundacyjnego, czyli składania pierwszego wniosku na wąską populację pacjentów, aby w kolejnych latach próbować ją rozszerzać różnymi mechanizmami, zamiast od samego początku złożyć wniosek na pełną populację zgodną z rejestracją. Kryteria kwalifikacji czasami są węższe, a czasami nawet szersze niż zawartość Charakterystyki Produktu Leczniczego. Kategoria dostępności, jaką jest program lekowy, pozwala na konstruowanie połączenia wskazań rejestracyjnych z pozarejestracyjnymi. Tworzone są dzięki temu bardziej elastyczne ścieżki leczenia niż te, które były określone w samym badaniu klinicznym. Pamiętajmy jednak, że proces tworzenia programu lekowego jest wieloetapowy. Uczestniczą w nim m.in. konsultanci krajowi, swoje uwagi zgłaszają organizacje pacjenckie, wnioski ocenia AOTMiT, w tym Rada Przejrzystości i Komisja Ekonomiczna.

Istotną zmianą dla realizacji programów lekowych, która zmniejszy biurokrację, będzie wprowadzenie czwartej kategorii dostępności. Przypomnę, że dostępności lekowe realizujemy na poziomie apteki, programu lekowego czy chemioterapii. A chcemy wprowadzić czwartą kategorię, która wypełni tę lukę między programami lekowymi a apteką. To odciąży szpitale.

Dla pacjentów często trudna i długotrwała jest diagnostyka. Krążą od specjalisty do specjalisty. Jak skrócić tę ścieżkę w chorobach rzadkich?

Kwestią fundamentalną jest zdiagnozowanie pacjenta w odpowiednim czasie. Wiele pod tym względem zmienia Plan dla Chorób Rzadkich, który został przyjęty w roku ubiegłym. Zgodnie z zapisami tego dokumentu w opiece nad pacjentami z chorobami rzadkimi kluczową funkcję spełniają ośrodki eksperckie. Już teraz mamy 44 takie placówki. Można powiedzieć, że 44 to dużo, bo statystycznie więcej niż jeden na województwo. Otóż nie, dlatego że to nie są ośrodki eksperckie dla wszystkich chorób rzadkich, zazwyczaj zajmują się częścią albo czasami wręcz jedną grupą chorych. Mają za zadanie zapewnienie pacjentom dostępu do nowoczesnej diagnostyki, wysokospecjalistycznej opieki medycznej i monitorowania stanu zdrowia.

Chcemy, żeby diagnostyka odbywała się w zsynchronizowanej sieci ośrodków chorób rzadkich, tak by pacjent uzyskiwał rozpoznanie w jednym miejscu. Dlatego w ramach Planu dla Chorób Rzadkich tworzymy różnego rodzaju narzędzia, m.in. platformę dla e-konsyliów. Dzięki temu pacjent nie będzie odwiedzał wielu specjalistów, ponieważ to wielodyscyplinarny zespół pochyli się nad nim.

Chcemy też, żeby jak najwięcej procedur, w tym diagnostycznych, odbywało się w trybie ambulatoryjnym. Często małe dzieci muszą przebywać w szpitalu tylko dla samej diagnostyki, co jest trudne i dla dziecka, i dla jego rodziców.

Poza tym zostanie stworzony Polski Rejestr Chorób Rzadkich, gdzie będą gromadzone dane o pacjentach. Każdy z nich otrzyma Kartę Pacjenta z Chorobą Rzadką, dostępną w Internetowym Koncie Pacjentów. To ważne, żeby wszystkie informacje o pacjencie były w jednym miejscu.

Eksperci zwracają uwagę, że potrzebny jest też większy dostęp do badań genetycznych.

Jest on systematycznie poszerzany. Od lipca ubiegłego roku w katalogu Narodowego Funduszu Zdrowia znalazły się nowe badania genetyczne w chorobach rzadkich, które zostały odpowiednio wycenione. A dobrze wiemy, że są to badania kosztowne. Od 1 stycznia tego roku weszło w życie rozporządzenie ministra zdrowia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu ambulatoryjnej opieki specjalistycznej (AOS). Wprowadziliśmy dwa kolejne: porównawczą hybrydyzację genomową do mikromacierzy całogenomowej (aCGH) oraz analizę ekspresji genów przy użyciu łańcuchowej polimerazy (PCR) w czasie rzeczywistym. Planujemy dalsze działania w celu wprowadzenia nowych badań diagnostycznych w chorobach rzadkich, szczególnie w ramach dostępu ambulatoryjnego. Naprawdę sporo robimy, żeby opieka nad pacjentem z chorobą rzadką była na jak najwyższym poziomie.

rozmawiała Monika Stelmach

Rzadkie terapie – wspólna misja

Choroby rzadkie nie są rzadkie w polskim systemie refundacyjnym. Na 94 postępowania w zakresie nowych technologii, jakie toczą się w Ministerstwie Zdrowia, 33 proc. z nich dotyczy wniosków o objęcie refundacją we wskazaniach rzadkich.

Mateusz Oczkowski
zastępca dyrektora Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji Ministerstwa Zdrowia

W 2024 roku ten zakres był jeszcze większy, bo dotyczył aż 50 proc. wszystkich postępowań. W tym roku nasze zainteresowanie obejmuje takie obszary, jak: uwarunkowana dziedzicznie hipercholesterolemia, mukowiscydoza, hemofilia, nocna napadowa hemoglobinuria, nadciśnienie płucne, cały zakres chorób eozynofilowych, stwardnienie boczne czy ataksja Friedreicha. Z kolei ze wskazań onkologicznych skupiamy się głównie na szpiczaku, chłoniakach i zespołach mielodysplastycznych.

Wybieramy najskuteczniejsze terapie

Z roku na rok pojawia się coraz większa liczba terapii zmieniających paradygmat leczenia pacjenta. Należą do nich m.in. terapie celowane, komórkowe, CAR-T oraz terapie genowe. Zarówno FDA, jak i EMA podczas rejestracji nadaje desygnacje przełomowości terapii. Polska ze względu na ograniczony budżet zdecydowanie łatwiej skłania się do refundacji nowych terapii, jeśli ich skuteczność jest niezaprzeczalna. Potwierdza to zbieżność z amerykańską desygnacją „breakthrough therapy" dla większości złożonych wniosków. W ciągu ostatnich dziesięciu lat aż 136 terapii zostało uznanych za przełomowe. Tymczasem zaledwie w 50 proc. przypadków firmy złożyły u nas wnioski refundacyjne, a z odmową spotkały się jedynie trzy technologie.

Oczekiwanie na wnioski od firm

Spośród wszystkich złożonych w 2024 roku wniosków dotyczących refundacji nowych technologii Ministerstwo Zdrowia odrzuciło jedynie 4 proc. Procedowaliśmy też znacznie szybciej, niż czekaliśmy na ruch firmy. Średni czas oceny wniosku przez nas wyniósł 240 dni versus 2,5 roku oczekiwania na samo złożenie wniosku refundacyjnego przez podmiot odpowiedzialny. Czy zatem to brak woli Ministerstwa Zdrowia w zakresie inwestycji w innowacje jest głównym powodem tego, że pacjenci latami czekają na nowatorskie leki? Okazuje się, że głównym czynnikiem, który wpływa na długi okres oczekiwania na refundację leków na choroby rzadkie, nie jest sama długość procedury refundacyjnej, tylko czas oczekiwania na złożenie wniosku od momentu rejestracji nowego preparatu czy nowego wskazania przez Europejską Agencję Leków.

Trzy rewolucyjne zmiany

Innowacyjne firmy farmaceutyczne jako główne bariery w aplikacji do polskiego systemu refundacyjnego wskazywały nadmierną inflację legislacyjną, brak stabilności prawnej gwarantującej warunki funkcjonowania, a także nieelastyczność ścieżek procedowania. Można ulec nieodpartemu wrażeniu, że wszystko tak naprawdę sprowadza się do szerszego planowania, na jakie rynki wchodzić w pierwszej kolejności ze względu na referencyjność zewnętrzną cen. Papierkiem lakmusowym mówiącym o tym, czy rzeczywiście aspekty prawne w Polsce były tą główną blokadą, będą wspólna ocena HTA i wprowadzenie analizy wielokryterialnej oraz pozostałe elementy nowelizacji ustawy o refundacji, która wchodzi w etap konsultacji publicznych. Chciałbym się podzielić z czytelnikami Kompendium swoją wielką nadzieją, że nadchodzące zmiany procedur refundacyjnych mogą skutkować rewolucją. Rzadkie terapie to nasza wspólna misja.

Szybsza dostępność leków

Od 12 stycznia tego roku obowiązują przepisy rozporządzenia o wspólnym HTA (ocena technologii medycznych – red.), którego celem są szersza i szybsza dostępność kluczowych i innowacyjnych technologii medycznych, efektywne wykorzystanie zasobów i poprawa jakości HTA w całej UE.

dr hab. Anna Kowalczuk
zastępca prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji

Wprowadzone przepisy odnoszą się do leków stosowanych w onkologii i terapiach zaawansowanych, natomiast od 2028 roku dołączą do tego obszaru technologie stosowane w chorobach sierocych. Od 2030 roku wszystkie nowo rejestrowane technologie objęte będą wspólną oceną kliniczną. W ramach przygotowań do prac nad wspólnym HTA dokonane zostały zmiany w ustawie o refundacji. Pracownicy agencji aktywnie uczestniczą w pracach grupy koordynacyjnej i jej podgrupach.

Polska przystąpiła do konsorcjum zrzeszającego krajowe organy HTA, deklarując gotowość do prowadzenia ocen zarówno w zakresie JCA, jak i wspólnych konsultacji naukowych (JSC). Agencja pracuje aktualnie nad możliwością pełnego zaangażowania we wspólne procesy, szczególnie pod kątem zapewnienia zasobów niezbędnych do realizacji nowych zadań.

W przyszłości istotnym krokiem będzie zastosowanie odrębnej ścieżki refundacyjnej dla leków na choroby rzadkie w oparciu o analizę wielokryterialną (MCDA), nad którą pracujemy wspólnie z Ministerstwem Zdrowia. Pozwoli ona uwzględniać w sposób systematyczny kryteria kosztowe i pozakosztowe wspomagające proces decyzyjny. Będzie dotyczyła leków sierocych, stanowiąc dodatkowy element analizy ekonomicznej.

Wprowadzenie tej metody z założenia nie ma skutkować odejściem od dotychczasowych kryteriów uwzględnianych podczas podejmowania decyzji, ale ma stanowić element dodatkowy (nadal bazujemy na podejściu stosunku kosztów do efektów – ICUR, i progu opłacalności, wprowadzenie MCDA, w naszym założeniu, nie spowoduje odejścia od tych zasad).

Obszar chorób rzadkich bezpośrednio wiąże się również z wykazem technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności (TLI). Aktualnie w agencji trwają prace nad kolejnym wykazem TLI, który zostanie opublikowany najwcześniej w marcu br. Technologie lekowe o wysokim poziomie innowacyjności dotyczą obszaru chorób rzadkich i onkologicznych, a utworzenie wykazu TLI koncentruje się na obiecujących terapiach w tych grupach schorzeń.

Przerwać odyseję diagnostyczną naszych pacjentów

Szybka diagnostyka, wykonywanie wysokospecjalistycznych procedur w ośrodkach referencyjnych, opieka koordynowana i terapia jak najbliżej miejsca zamieszkania, a także pomoc psychologiczna to elementy holistycznego podejścia do pacjenta z chorobą rzadką i jego rodziny – wylicza prof. Robert Śmigiel z UM we Wrocławiu.

Choroby rzadkie do niedawna nazywano sierocymi, ponieważ nie miały swojego specjalisty, oddziału, a także miejsca w systemie opieki zdrowotnej. To na szczęście zaczyna się zmieniać – choroby rzadkie po latach zostały wreszcie dostrzeżone przez system. Ponadto coraz częściej pojawiają się nowe leki, dzięki którym możemy precyzyjnie leczyć te schorzenia. W dostępie do nowoczesnych terapii Polska nie odbiega od Europy. Co więcej, mamy jeden z najlepszych systemów noworodkowych badań przesiewowych w kierunku chorób rzadkich w Europie.

Mówiąc o nowych lekach, należy podkreślić, że grupa jednostek chorobowych, w których można zastosować nowoczesne celowane terapie, to raptem około 7 proc. Na 8,5 tys. chorób zaledwie 650 doczekało się precyzyjnego, celowanego leczenia. Chodzi tu np. o enzymatyczną terapię zastępczą we wrodzonych wadach metabolizmu, transplantacje hematopoetycznych komórek macierzystych, zabiegi operacyjne, terapię immunoglobulinami, celowane suplementy czy leczenie dietetyczne oraz terapię genową.

Powtórzmy – ponad 90 proc. pacjentów z chorobami rzadkimi nie mamy czym leczyć. Sytuację tę można porównać do wyścigu kolarskiego, kiedy z peletonu oderwała się grupka kolarzy, pędzi do przodu (to chorzy z chorobami rzadkimi i możliwą terapią precyzyjną), a większość została daleko w tyle. Zachłysnęliśmy się postępem medycyny i zapomnieliśmy o ogromnej większości pacjentów, którzy nie mają możliwości przyczynowego i celowanego leczenia.

Błędne koło terapii

Ta grupa chorych potrzebuje też szybkiej diagnostyki. Chodzi o to, żeby pacjenci nie musieli jeździć na badania po całej Polsce, od lekarza do lekarza, od szpitala do szpitala. Nie musieli przechodzić wielu bolesnych, inwazyjnych, drogich badań, które niosą ryzyko powikłań, a okazują się niepotrzebne.

Niektórzy pytają, dlaczego zależy nam na szybkiej diagnozie, skoro i tak nie mamy czym leczyć? Przede wszystkim dlatego, że dzięki diagnozie rodzina dziecka wie, na czym stoi. Jaką ma perspektywę, jakie są rokowania, możliwe powikłania, jak spowolnić postęp choroby oraz zmniejszyć ryzyko niepełnosprawności i wielochorobowości. Wprawdzie nie ma leczenia przyczynowego dla większości chorób rzadkich, ale można byłoby mieć leczenie objawowe, rehabilitację, odpowiednią dietę, farmaceutyki wspomagające rozwój oraz – co istotne w przypadku tych schorzeń – wsparcie psychologiczne dla rodziny ze wskazaniem, co jest najistotniejsze dla dobra pacjenta i jego rodziny.

Uniwersytecki Szpital Kliniczny we Wrocławiu realizuje program Urzędu Marszałkowskiego Województwa Dolnośląskiego dotyczący poprawy diagnostyki genetycznej w chorobach rzadkich. Obejmuje on dzieci z zaburzeniami rozwoju od narodzin do pierwszego roku życia.

Lekarze z oddziałów szpitalnych, gabinetów ambulatoryjnych, lekarze pediatrzy i neonatolodzy, lekarze pierwszego kontaktu, położne, pielęgniarki i sami rodzice mogą e-mailem zgłaszać pacjenta do wielospecjalistycznej e-konsultacji. Na podstawie dokumentacji przy

prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel
kierownik Katedry i Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii i Chorób Metabolicznych Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu

udziale różnych specjalistów ustalamy, jakiego typu diagnostyki wymaga pacjent. Dzięki temu to nie chore dziecko jeździ do pięciu różnych specjalistów, tylko specjaliści, wykorzystując internet, wspólnie go konsultują.

Co ważne, program zapewnia fundusze na nierefundowane przez NFZ badania genetyczne dla tych pacjentów, którzy tego potrzebują. Na 500 dzieci zdiagnozowanych przez e-konsylium u 100 zleciliśmy takie badanie, ponieważ było wysokie prawdopodobieństwo choroby uwarunkowanej genetycznie.

Stosując takie podejście u ok. 70 proc. dobrze zdefiniowanych klinicznie pacjentów, u których zlecono szeroko przepustowe badania genetyczne, przerywamy odyseję diagnostyczną, która mogłaby trwać jeszcze kilka lat. Kluczem do efektywności jest możliwość wykonywania wspomnianych badań genetycznych, które uważa się za drogie. Ich cena kształtuje się od 2 do 8 tys. zł, ale prowadzą do szybkiej diagnozy. Kosztowne i nieefektywne jest natomiast błędne koło diagnostyki, kiedy pacjenci trafiają do szpitala bez właściwej diagnozy, a lekarze, nie znając podstawowej diagnozy, nie mogą im właściwie pomóc.

W naszym projekcie kluczową rolę odgrywa koordynator, który przeprowadza rodziców pacjenta przez proces diagnostyczny i udziela im wszelkich potrzebnych informacji. To odciąża specjalistów i powoduje, że rodzice nie gubią się w systemie ochrony zdrowia.

Opieka koordynowana

Zajmując się od wielu lat dziećmi z chorobami rzadkimi, widzę, jak często rodzice nie otrzymują odpowiedniego wsparcia, szukają pomocy na własną rękę. Zdarza się, że wchodzą na manowce medycyny, korzystając z różnych form pseudoterapii nieopartej na dowodach naukowych. Chcą najlepiej dla swojego dziecka, ale zostają sami w gąszczu informacji. Odchodzimy wprawdzie od nazwy „choroby sieroce", ale niestety jest ona wciąż adekwatna do sytuacji, w jakiej znajdują się chorzy i ich rodziny.

Pacjenci z chorobami rzadkimi najczęściej potrzebują pomocy wielu specjalistów. W Planie dla Chorób Rzadkich jednym z ważniejszych zapisów jest tworzenie ośrodków przeznaczonych dla tych chorób. Dziś mamy 44 takie placówki i zgodnie z zapowiedzią rządu mają powstać kolejne. To w nich pacjenci z podejrzeniem choroby rzadkiej w jednym miejscu mają przejść proces diagnostyczny i terapeutyczny. Ważne, żeby niektóre procedury wykonywali doświadczeni specjaliści. Pewne wady wrodzone u noworodków leczy się operacyjnie w pierwszych dniach życia, i tylko kilka ośrodków w Polsce jest w stanie zapewnić właściwą opiekę nad pacjentami z daną wadą rozwojową. Lekarze, którzy tam pracują, mają doświadczenie w tym zakresie. Nie można się stać ekspertem, wykonując dany zabieg raz na rok. Ośrodki chorób rzadkich są więc oczekiwaną zmianą.

Niektórzy pacjenci muszą raz w tygodniu udać się do takiego ośrodka albo szpitala na wlew dożylny leku. Dziś w tym celu czasami przejeżdżają 300 kilometrów. Z kolei hospitalizacja, nawet jednodniowa, generuje koszty, angażując wiele osób: od rejestracji, poprzez pielęgniarki, lekarzy itd. Może więc odwróćmy ten kierunek. Niech do pacjenta przyjedzie pielęgniarka, która potrafi podać mu ten lek. Albo niech pacjent przyjmie go w najbliższej przychodni specjalistycznej czy u lekarza rodzinnego.

Nie na każdym etapie leczenie musi się odbywać w centrach uniwersyteckich, często oddalonych od miejsca zamieszkania chorego. Ośrodek referencyjny jest potrzebny w celu diagnozy, zastosowania wysokospecjalistycznych procedur i monitorowania pacjenta. Jeśli jest ustalona diagnoza, wytyczony plan terapeutyczny, chory jest stabilny, może być leczony blisko miejsca zamieszkania. Szczególnie jeśli polega to głównie na rehabilitacji, fizjoterapii, neurologopedii czy integracji sensorycznej. Dlatego dobrym rozwiązaniem jest stworzenie opieki koordynowanej dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Skoordynowana, optymalna opieka pozwala na osiągnięcie możliwie najlepszej jakości życia.

Opieka psychologiczna

Ważne jest, żeby lekarze byli otwarci na potrzeby pacjentów, bo to oni najlepiej wiedzą, jakiej opieki potrzebują. Organizacje pacjenckie, rodzicielskie, pokazują nam te obszary, których wcześniej nie dostrzegaliśmy, a które stanowią dla nich problem. Współpraca naukowców i organizacji pacjenckich została doceniona w grantach międzynarodowych i jest dodatkowo punktowana w ocenie projektów.

Inną istotną kwestią jest także opieka psychologiczna. W naszym programie poprawy diagnostyki genetycznej w chorobach rzadkich na Dolnym Śląsku oferujemy tę formę wsparcia dla opiekunów dziecka. To trudna sytuacja, kiedy rodzice dowiadują się, że dziecko jest ciężko chore i nie ma skutecznej terapii. Nierzadko jedno z nich musi zrezygnować z pracy, żeby zająć się dzieckiem. W tym momencie nie powinni być pozostawieni sami sobie. Cała rodzina potrzebuje wsparcia nie tylko medycznego, ale także psychologicznego, socjalnego i społecznego.

Rozpoznanie

prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska
konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej, UM im. K. Marcinkowskiego

Jednym z najważniejszych osiągnięć genetyki jest możliwość sekwencjonowania DNA, czyli odczytania kolejności każdego nukleotydu budującego DNA konkretnej osoby. Badania tego typu pozwalają na precyzyjne diagnozowanie chorób rzadkich, z których aż 80 proc. ma podłoże genetyczne.

Ustalenie rozpoznania i poznanie podłoża molekularnego choroby rzadkiej kończą typową dla tych chorób odyseję diagnostyczną, mają podstawowe znaczenie dla doboru właściwej opieki medycznej, umożliwiają udzielenie porady genetycznej i są punktem wyjścia do opracowania terapii, w tym terapii genowej.

Genetycy kliniczni potrafią czasem rozpoznać rzadką chorobę w ułamku sekundy na podstawie wyglądu pacjenta. W przeszłości, kiedy narzędzia diagnostyki genetycznej były ograniczone, analiza wyglądu pacjenta i znajomość charakterystycznych cech fizycznych związanych z daną chorobą rzadką odgrywały kluczową rolę w stawianiu takich diagnoz. Obecnie, chociaż technologia znacznie się rozwinęła, ten element wciąż pozostaje istotny.

Gdy nie ma leku

prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak
kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii Instytutu „Pomnik — Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie

Dla ogromnej większości rzadkich chorób układu nerwowego u dzieci dostępne jest jedynie postępowanie łagodzące objawy. Dodatkowym utrudnieniem jest częsty brak ustalonych standardów opieki – od zalecanych badań diagnostycznych przez farmakoterapię do szeroko pojętej rehabilitacji. Stwarza to ryzyko stosowania metod niesprawdzonych lub wręcz nieskutecznych.

Istnieją jednak również przykłady skutecznych metod leczenia objawowego u tej grupy pacjentów. Bardzo częstym objawem neurologicznym są napady padaczkowe towarzyszące wielu różnym schorzeniom, w tym rzadkim i nieuleczalnym. W ostatnich latach notujemy postęp w zakresie możliwości leczenia przeciwpadaczkowego, które właściwie prowadzone, może także wpływać na naturalny przebieg choroby, ograniczając ryzyko przedwczesnej śmierci czy zmniejszając znacznie ryzyko niepełnosprawności intelektualnej.

Konieczne są prace zmierzające do weryfikacji bezpieczeństwa i skuteczności różnych terapii objawowych oraz ustalanie dla kolejnych chorób optymalnych standardów postępowania.

Pełnoletność

prof. nadzw. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber
Katedra Pediatrii Uniwersytetu AFM, Klinika Pediatrii, Reumatologii i Chorób Rzadkich, Szpital Dziecięcy im. św. Ludwika w Krakowie

Wrażliwym momentem w opiece nad dziećmi i młodzieżą jest osiągnięcie przez nich pełnoletności i przejście do systemu opieki zdrowotnej dla dorosłych. W tym okresie pacjent zaczyna samodzielnie podejmować decyzje dotyczące dalszego leczenia, co stanowi istotną zmianę w porównaniu z wcześniejszą opieką, gdzie kluczową rolę odgrywali rodzice.

Polskie Towarzystwo Reumatologiczne od 2012 roku stosuje tzw. kartę przejścia, która usprawnia ten proces. Na 6 do 12 miesięcy przed osiągnięciem pełnoletności pacjent jest informowany o ośrodku, do którego trafi, oraz o lekarzach, którzy będą go prowadzić. Lekarze z obu ośrodków ściśle współpracują, wymieniając się istotnymi informacjami, co ma szczególne znaczenie w przypadkach, gdy pacjent ma historię leczenia od wczesnego dzieciństwa.

Zaburzenie o wielu obliczach

Zanim pacjent z wrodzoną wadą metabolizmu usłyszy diagnozę i rozpocznie leczenie może minąć nawet kilkanaście lat. Eksperci szukają sposobów, by to zmienić – mówi dr hab. Jolanta Sykut-Cegielska, konsultant krajowa pediatrii metabolicznej.

dr hab. Jolanta Sykut-Cegielska
kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej

Co kryje się pod pojęciem rzadkich chorób metabolicznych?

To rzadkie zaburzenia uwarunkowane genetycznie. Zwane są wrodzonymi wadami metabolizmu dla odróżnienia od chorób metabolicznych. Bo gdy mówimy o chorobach metabolicznych, to wiele osób ma na myśli takie choroby, jak cukrzyca, otyłość czy zespół metaboliczny, które są wieloczynnikowe i co prawda mają pewną predyspozycję genetyczną, ale na pewno nie są uwarunkowane genetycznie. A wrodzone wady metabolizmu najczęściej wynikają z mutacji w jednym genie.

Czym się charakteryzują wrodzone wady metabolizmu?

Zmiana w jednym genie powoduje, że kodowane jest nieprawidłowe białko albo tego białka tworzy się za mało. Albo też powstaje zbyt mało enzymu, który jest odpowiedzialny za przekształcenie pewnego substratu (związku chemicznego) w określony produkt. Dochodzi do gromadzenia w zbyt dużych ilościach substratu, nie powstaje określony produkt reakcji biochemicznej na szlaku metabolizmu, np. węglowodanów, tłuszczów, białek, makrocząsteczek, lub metabolizmu energetycznego, co w konsekwencji prowadzi do nieprawidłowego funkcjonowania organizmu. To sprawia, że zaburzone są procesy metaboliczne. Widoczne jest to nie tylko w postaci odchyleń biochemicznych, ale przede wszystkim w obrazie klinicznym – ujawniają się bardzo różne objawy, które dotyczą różnych narządów. Przebieg choroby też może być bardzo różny – od napadowego, ostro ujawniającego się, a nawet zagrażającego życiu, poprzez opóźniony rozwój psychoruchowy, epizody regresu, w tym rozwoju, czy słabą dynamikę rozwoju dziecka.

Skoro te choroby są tak różne, to bardzo trudno je rozpoznać, ale niektóre wykrywa się w ramach badań przesiewowych noworodków.

Badania przesiewowe przeprowadza się na całym świecie, ale tylko w kierunku obecności niektórych chorób. Obecnie nie ma możliwości ani wskazań (bo muszą być spełnione określone kryteria, aby daną chorobę zakwalifikować do panelu chorób identyfikowanych w badaniach przesiewowych), aby je wszystkie wykrywać w całej populacji. W Polsce u każdego noworodka, który rodzi się żywy, przeprowadzane jest takie badanie w kierunku obecnie 30 różnych chorób, w tym 26 to są wrodzone wady metabolizmu.

Ile jest wrodzonych wad metabolizmu?

Blisko dwa tysiące, ale ich liczba cały czas się zwiększa, bo medycyna metaboliczna (tj. dziedzina obejmująca wrodzone wady metabolizmu) bardzo dynamicznie się rozwija. Co roku identyfikowanych jest i szczegółowo opisywanych co najmniej kilka nowych wrodzonych wad metabolizmu.

Ilu jest pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu?

Uznaje się, że od 2 do 5 proc. populacji może mieć rzadką wrodzoną wadę metaboliczną i może o niej wiedzieć lub nie. W Polsce takich osób może być od 1,5 do 2 mln, a nawet 2,5 mln. Dokładnej liczby pacjentów z chorobami rzadkimi nie znamy. Nie mamy bowiem krajowego rejestru. Taki rejestr ma powstać w ramach krajowej strategii, tj. Planu dla Chorób Rzadkich. Ale na pewno w Polsce jest dużo osób z różnymi wrodzonymi wadami metabolizmu. Są takie choroby, na które cierpi tylko kilku chorych w kraju, i takie, które występują u setek pacjentów.

> Szacuje się, że w Polsce może być od 1,5 do 2 mln osób z rzadką wrodzoną wadą metaboliczną. Nie wszyscy jednak wiedzą o swojej chorobie. Dokładnej liczby pacjentów nie znamy. Nie mamy bowiem krajowego rejestru.

U ilu noworodków wykrywa się każdego roku wrodzone wady metabolizmu podczas badania przesiewowego?

Około stu, w tym mniej więcej połowa to pacjenci z fenyloketonurią, która jest najczęstszą wrodzoną wadą metabolizmu w naszej populacji. Rozpoznaniu wrodzonej wady metabolizmu służy także skrining selektywny, który jednak nie obejmuje całej populacji, lecz jedynie osoby z grup ryzyka, czyli członków rodziny pacjenta, oraz wszystkie dzieci z objawami klinicznymi i/lub biochemicznymi sugerującymi wrodzoną wadę metabolizmu.

Kiedy najczęściej wykrywa się wrodzone wady metabolizmu? U dzieci czy dopiero u dorosłych?

Większość tych chorób ujawnia się w wieku rozwojowym, czyli u dzieci, ale są też takie, które mogą się ujawniać albo u dzieci, albo u młodych dorosłych, albo u dorosłych już całkiem dojrzałych. Mówimy wtedy o różnych postaciach chorób, tzw. fenotypach klinicznych. Są to postaci z ciężkimi objawami powodującymi śmierć w okresie wczesnodziecięcym albo ujawniające się dopiero u osoby dorosłej, która skarży się na przykład na zwiększoną męczliwość, czy u której stwierdza się np. powiększenie śledziony. Ta różnorodność kliniczna powoduje, że wykrycie wrodzonej wady metabolizmu jest jeszcze trudniejsze. Ponadto lekarze zwykle nie pamiętają, że wrodzone wady metabolizmu mogą się ujawnić dopiero u dorosłych. Dlatego dorośli z wrodzonymi wadami metabolizmu są później rozpoznawani niż dzieci, a gdy ustalone jest właściwe rozpoznanie, to mają już zaawansowane objawy choroby, czasem nieodwracalne.

Jak długo trwa wędrówka pacjenta – dziecka i dorosłego – zanim usłyszy diagnozę?

Mówimy wręcz o odysei diagnostycznej. Są badania, z których jednoznacznie wynika, że czas od pierwszych objawów klinicznych do ustalenia właściwego rozpoznania trwa dziesięć lat, a czasem nawet kilkanaście. Dotyczy to chorób, które postępują powoli. Zdarza się, że pacjent nie dożyje właściwego rozpoznania. Średnio czas od objawów do diagnozy i rozpoczęcia leczenia wynosi u dzieci pięć-siedem lat. To jest bardzo duże opóźnienie, a w większości chorób wczesne rozpoznanie oznacza wczesne włączenie leczenia, co zdecydowanie poprawia rokowanie.

Czy są jakieś propozycje, aby skrócić drogę pacjenta od objawów do diagnozy?

To są rzadkie choroby i trudno wszystkich lekarzy o nich uczyć. Ale są pewne czynniki, które wskazują na podłoże metaboliczne. Czujność powinna wzbudzić sytuacja, kiedy np. po przebytej infekcji, szczepieniu, operacji czy nagłej ekspozycji na zimno czy ekstremalne ciepło wystąpią niepokojące objawy kliniczne. Wtedy należy się zastanowić, czy nie wskazują one na wrodzoną wadę metabolizmu.

Może rozwiązaniem byłoby rozszerzenie panelu badań przesiewowych u noworodków?

Pojawiają się sugestie, że może skoro wrodzone wady metabolizmu to choroby genetycznie uwarunkowane, to zbadajmy genom noworodka. Ale obecnie nasze stanowisko, również jako członka sieci referencyjnej dla wrodzonych wad metabolizmu, jest takie, że skrining genomiczny nie powinien być wykonywany jako pierwsze podstawowe badanie, bo rodzi się wówczas więcej pytań niż odpowiedzi. A rodzice noworodka oczekują jednoznacznej interpretacji wyniku badania przesiewowego, co nie zawsze jest możliwe. Znane są różne warianty genów, ale nie wiemy, czy będą one miały znaczenie kliniczne w życiu dziecka, a jeśli tak, to jaka jest optymalna metoda leczenia i kiedy należy ją rozpocząć, a czasem kiedy zakończyć.

Z jednej strony więcej pytań niż odpowiedzi dla lekarzy, a z drugiej – ile stresu dla rodziców takiego dziecka.

Za dużo informacji niepełnych spowoduje, że pacjent czy jego rodzina będą w ciągłym oczekiwaniu. Jest nawet już takie określenie „pacjent w oczekiwaniu". Ludzie zwykle nie chcą wiedzieć, że zagraża im jakaś choroba – wtedy, gdy nie ma dla nich żadnej opcji terapeutycznej. Po co się tym zadręczać.

W przesiewie badane są tylko te choroby, na które opracowano opcje terapeutyczne?

Do tej pory badania przesiewowe noworodków bazują na dziesięciu kryteriach przesiewu, m.in. musi istnieć prosty test, szybki, tani i jednoznaczny, musi być znany biomarker danej choroby, który ją jednoznacznie wskaże, ale przede wszystkim musi być znany naturalny przebieg choroby oraz znane i dostępne skuteczne leczenie. Obecnie sytuacja trochę się zmienia, bo jest nacisk, aby wykrywać też inne choroby, które powyższych kryteriów nie spełniają. Ważne jest jednak, aby modyfikując te kryteria, uwzględnić aspekty etyczne, żeby poszukując danej choroby, nie tracić zaufania ze strony pacjenta i jego rodziców, zgodnie z zasadą – po pierwsze, nie szkodzić.

W badaniu przesiewowym noworodków dostajemy informację, że jest odchylenie biochemiczne. Noworodek nie ma żadnych objawów choroby, ale nie czekamy, aż one się pojawią, tylko wyprzedzająco włączamy właściwe leczenie. Gdy wynik badania biochemicznego nie wskazuje na konkretną wadę metabolizmu, to pojawia się pytanie, czy taka choroba powinna wchodzić w panel chorób wykrywanych w ramach badań przesiewowych noworodków. Przykładem jest wykrywane w badaniu biochemicznym podwyższone stężenie bardzo długołańcuchowych kwasów tłuszczowych. Możemy mieć wtedy do czynienia z kilkoma różnymi sytuacjami klinicznymi. Pierwsza to zupełnie bezobjawowy przebieg choroby, druga – rozwija się adrenomieloneuropatia, na którą chorują osoby dorosłe. Dziecko może mieć też bardzo ciężką mózgową postać adrenoleukodystrofii. Wtedy trzeba u niego wcześnie wykonać przeszczepienie szpiku albo podać mu komórki macierzyste. Inaczej umrze. Wreszcie może dojść do zaburzenia hormonalnego, a wtedy pacjentowi wystarczy zlecić substytucję hormonów kory nadnerczy, aby zupełnie dobrze funkcjonował.

Z jednej strony medycyna pomaga, ale z drugiej rodzi tyle wątpliwości. Trudne zadanie przed osobami, które zajmują się wrodzonymi wadami metabolicznymi.

Trudne, ale i bardzo ciekawe. Jest coraz więcej możliwości diagnostycznych i terapeutycznych, ale i dużo wyzwań przed nami. Wrodzone wady metabolizmu są dziedziczone najczęściej w sposób autosomalnie recesywny, czyli bywa tak, że jedno dziecko jest już chore albo wcześnie umiera, rodzi się drugie i ma tę samą chorobę. Wtedy wiemy już, jakiej choroby szukać u tego drugiego dziecka. W takiej sytuacji można też prenatalnie sprawdzić, czy dziecko jest chore, czy nie, i włączyć leczenie u mamy jeszcze w czasie ciąży. Efekty takiego prenatalnego leczenia są najlepsze. Gorzej jest, gdy w rodzinie nikt nie miał rzadkiej choroby, wtedy z przesiewu mamy tylko nieprawidłowy wynik, który nie mówi za dużo o rokowaniu.

Jaką rolę w rozpoznaniu wrodzonych wad metabolizmu odgrywają lekarz POZ i pediatra?

Aby wykryć wrodzoną wadę metabolizmu, trzeba wykazać czujność. Są to rzadkie choroby, czyli na pewno nie każdy lekarz POZ czy pediatra będzie o nich myślał, gdy przyjdzie do niego pacjent z nietypowymi objawami. Lekarz rodzinny czy pediatra ma głównie do czynienia z dziećmi, które mają infekcje czy inne powszechne choroby, ale może trafić – i na pewno trafi – w swoim życiu zawodowym na pacjenta z jakąś rzadką wrodzoną wadą metabolizmu. Ważne jest, aby pamiętał, że takie choroby są, i wiedział, jakie objawy powinny sugerować, że dziecko należy skierować na pogłębioną diagnostykę. Nie oczekujemy jednak, że pediatra ogólny wdroży taką diagnostykę. Aby była sprawna i skuteczna, musi być przeprowadzana w ośrodku referencyjnym.

Czujność lekarza POZ powinien wzbudzić też pacjent, który przyjdzie do niego z objawami określanymi jako dziwne, niespodziewane albo z kombinacją objawów z różnych narządów. To są sygnały, o których mówimy czasami „czerwone flagi". Wtedy lekarz powinien pomyśleć, że może trzeba poszerzyć badania diagnostyczne w kierunku wrodzonych wad metabolizmu i w tym celu skierować pacjenta do ośrodka referencyjnego medycyny metabolicznej.

rozmawiała Dorota Reinisch

Życie z fenyloketonurią

Jak na chorobę rzadką wcale nie jest taka rzadka. – Fenyloketonuria jest najczęstszym wrodzonym błędem w metabolizmie aminokwasów – mówi prof. Maria Giżewska.

prof. dr hab. n. med. Maria Giżewska
Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie, wiceprzewodnicząca Komitetu Naukowego Europejskiego Towarzystwa Fenyloketonurii (ESPKU)

U osób dotkniętych tą chorobą wątroba nie wytwarza w ogóle albo produkuje w niewielkich ilościach enzym o nazwie hydroksylaza fenyloalaninowa. Enzym ten odpowiada za przemianę aminokwasu fenyloalaniny w tyrozynę. Gdy go brakuje, fenyloalanina nie jest metabolizowana i gromadzi się we krwi. Potem wraz z krwią dostaje się do mózgu i go uszkadza.

Fenyloketonuria jest chorobą uwarunkowaną genetycznie. Ma autosomalnie recesywny typ dziedziczenia. – To oznacza, że w rodzinie, gdzie rodzice są zdrowymi, bezobjawowymi nosicielami tej choroby, istnieje 25-proc. ryzyko, że każde kolejne dziecko urodzi się chore – tłumaczy prof. Giżewska. – Ale znam rodziny, w których nawet dwoje czy troje dzieci dotkniętych jest chorobą.

W Polsce nie ma dokładnych danych dotyczących liczby pacjentów z fenyloketonurią. Szacuje się, że jest ich od 2,5 tys. do 3 tys., może więcej. Większość ma klasyczną, ciężką postać choroby. – Takie osoby, jeśli nie są leczone, mają jedne z najcięższych form niepełnosprawności intelektualnej, często ciężką, lekooporną padaczkę, problemy z poruszaniem się, zaburzony kontakt werbalny. Fenyloalanina nie tylko bezpośrednio uszkadza mózg, ale także blokuje przenikanie do niego innych aminokwasów niezbędnych dla prawidłowego funkcjonowania, co sprawia, że np. tworzy się mało neuroprzekaźników, takich jak dopamina czy serotonina – mówi prof. Giżewska. Fenyloalanina zmniejsza również obronę przed stresem oksydacyjnym, zaburza transport glukozy, która jest głównym źródłem energii dla mózgu, a także zaburza funkcję oligodendrocytów, komórek gleju odpowiedzialnych za powstawanie i metabolizm mieliny niezbędnej do przekazywania sygnałów między komórkami nerwowymi.

Badanie przesiewowe

Wszystkie dzieci urodzone w Polsce są objęte populacyjnymi badaniami przesiewowymi noworodków. – Po ukończeniu 48. godziny życia pobierane jest im z pięty kilka kropli krwi na specjalną bibułkę. Badanie ocenia stężenie fenyloalaniny i tyrozyny oraz stosunek obu tych aminokwasów. Jego nieprawidłowy wynik nie jest równoznaczny z ostatecznym rozpoznaniem fenyloketonurii, ale jest bardzo ważną wskazówką o konieczności przyjęcia takiego dziecka do szpitala i przeprowadzenia diagnostyki weryfikującej wstępne rozpoznanie. Następnie jeśli choroba zostanie potwierdzona, optymalnie do dziesiątej doby życia należy rozpocząć leczenie – mówi prof. Giżewska.

Fenyloketonuria była pierwszym schorzeniem, które zaczęło być rutynowo diagnozowane w ramach powszechnych badań przesiewowych noworodków. Ich pomysłodawcą był Amerykanin, dr Robert Guthrie, który na początku lat 60. XX wieku opracował metodę wczesnego wykrywania tej choroby, zanim pojawią się jej pierwsze objawy. W Polsce w połowie lat 60., dzięki staraniom prof. Barbary Cabalskiej z Instytutu Matki i Dziecka, rozpoczęto badania noworodków z Warszawy i okolic, ale dopiero pod koniec lat 80. przesiewem objęto dzieci w całym kraju.

Powszechny program badań przesiewowych oraz opracowanie metody leczenia tej choroby odmieniły życie tysięcy osób z fenyloketonurią.

Terapia pacjentów polega na stosowaniu bardzo restrykcyjnej diety, ubogiej w fenyloalaninę, która jest składnikiem wszystkich białek pokarmowych, oraz przyjmowaniu specjalnych mieszanek. – Dieta ta polega na drastycznym ograniczeniu przyjmowania pokarmów zawierających naturalne białko. Chorzy nie mogą jeść mięsa, ryb, nabiału, jajek, warzyw strączkowych, zwykłego pieczywa i makaronów, ryżu, produktów zawierających ziarna zbóż. Ponieważ dzieci nie mogą funkcjonować i rozwijać się bez białka, jego źródłem dla pacjentów z fenyloketonurią są preparaty aminokwasowe pozbawione fenyloalaniny, przyjmowanie minimum trzy razy na dobę – mówi prof. Giżewska. Chorzy mogą też jeść wybrane warzywa i owoce oraz produkty niskobiałkowe, np. makarony i chleb, wszystko jednak w ściśle wyliczonych ilościach.

Błędne koło

– Dieta chorych na fenyloketonurię jest niezwykle wymagająca – przyznaje prof. Giżewska. – Dlatego część nastolatków i młodych dorosłych od niej odchodzi. Jest też wiele rodzin, które ze względów organizacyjnych czy ekonomicznych nie dają sobie z nią rady. Chorzy nie mają wtedy idealnego wyrównania metabolicznego fenyloketonurii, co skutkuje wieloma deficytami i istotnie obniża jakość ich życia. Tacy pacjenci mają zaburzenia koncentracji i pamięci, zaburzenia snu i nastroju, często są nadpobudliwi, nerwowi. Tracą pracę, mają kłopoty z utrzymaniem relacji z rówieśnikami czy w związku. – Mają też trudności z zaplanowaniem działań, a wiadomo, że ta restrykcyjna dieta wymaga złożonej logistyki. Jeśli więc pacjenci nie stosują odpowiednio ograniczeń dietetycznych, zaburza to ich funkcjonowanie i jeszcze bardziej nasila odstępstwa od reżimu. Tworzy się błędne koło – dodaje prof. Giżewska.

Zdarza się, że diety nie stosują też kobiety, które zachodzą w ciążę. – Wtedy u dzieci urodzonych przez nie rozwija się zespół fenyloketonurii matczynej – mówi prof. Giżewska i dodaje: – Fenyloalanina z krwi matki w trakcie ciąży jest transportowana przez łożysko i uszkadza płód. Jej wysokie stężenia odpowiadają za powstanie wad rozwojowych u płodu. Najczęściej dochodzi do uszkodzenia mózgu.

Dzieci z zespołem fenyloketonurii matczynej najczęściej nie mają fenyloketonurii, a mimo to ciężko chorują. Są ciężko niepełnosprawne intelektualnie, mają złożone wady serca. Ich problemy zdrowotne są podobne do tych, jakie obserwuje się u dzieci z płodowym zespołem alkoholowym (FAS), ale objawy zespołu fenyloketonurii matczynej wynikające z teratogennego wpływu fenyloketonurii są jeszcze bardziej spektakularne niż w FAS.

W Polsce każdego roku rodzi się 20-25 dzieci z zespołem fenyloketonurii matczynej, a można temu skutecznie zapobiec. – Kobiety z fenyloketonurią, które decydują się na macierzyństwo, powinny dobrze przygotować się do bycia mamą. Już przed ciążą, a potem przez cały okres jej trwania muszą zadbać o niskie, bezpieczne dla płodu stężenia fenyloalaniny – zaleca prof. Giżewska.

Dieta ubogofenyloalaninowa, choć nadal ratuje zdrowie chorych, jest bardzo wymagająca. Dlatego pacjenci i opiekujący się nimi lekarze z nadzieją patrzą w przyszłość i oczekują nowych metod leczenia, nad którymi trwają intensywne badania.

Kobiety z fenyloketonurią, które decydują się na macierzyństwo, powinny dobrze przygotować się do bycia mamą. Już przed ciążą, a potem przez cały okres jej trwania, muszą zadbać o niskie, bezpieczne dla płodu stężenia fenyloalaniny.

Kiedy dieta jest koniecznością

Choroby rzadkie, jakimi są wrodzone wady metabolizmu (WWM), są mi bliskie od wielu lat. Jako dietetyk mam regularny kontakt z pacjentami i ich rodzinami od postawienia rozpoznania aż do dorosłości.

Prawdą jest, że w wielu wrodzonych wadach metabolizmu terapia opiera się na wprowadzeniu odpowiednich restrykcji dietetycznych. Prawidłowo dobrana terapia dietetyczna jest kluczowa i pomaga uniknąć poważnych konsekwencji zdrowotnych.

W wielu przypadkach wrodzone wady metabolizmu są uwarunkowane genetycznie i rozpoznawane w dzieciństwie. Podstawą terapii w WWM wciąż pozostaje dieta. Niestety, na dzień dzisiejszy inne formy terapii albo nie istnieją, albo są w fazie badań. Z jednej strony można pomyśleć, że dobrze, iż istnieje dostępne rozwiązanie. Z drugiej zaś często restrykcyjna dieta musi być prowadzona pod ścisłym nadzorem lekarza i towarzyszyć pacjentowi (i jego rodzinie) w każdej sytuacji życiowej, nawet na wakacjach, uroczystościach czy podczas infekcji, kiedy brakuje nam ochoty na cokolwiek.

Samodyscyplina na co dzień

Dieta moich pacjentów z WWM to liczne ograniczenia w wyborze naturalnej żywności przy równoczesnej konieczności stosowania specjalnych preparatów medycznych (żywność medyczna), to także rygorystyczne obliczanie zawartości poszczególnych składników diety. To czyni ją uciążliwą i wymagającą ogromnej samodyscypliny. Równocześnie to właśnie ta specjalna dieta umożliwia prawidłowy rozwój małych i funkcjonowanie dorosłych pacjentów z WWM.

We wrodzonych wadach metabolizmu, w zależności od rodzaju tej wady, poszczególne składniki zwyczajowej diety – białko, tłuszcz, węglowodany, nie mogą być prawidłowo wykorzystane przez organizm i stają się szkodliwe. I tak np. pacjenci z wrodzonymi wadami metabolizmu aminokwasów (chorzy na fenyloketonurię – PKU, tyrozynemię – TYR, homocystynurię – HCU, chorobę syropu klonowego – MSUD nie mogą jeść produktów z wysoką zawartością białka, takich jak mięso, mleko, nabiał, jajka. W ich diecie te produkty zastąpione są zaleconymi przez lekarza preparatami z kategorii żywności specjalnego przeznaczenia medycznego (FSMP).

Inną grupą są pacjenci, których organizm nie przetwarza prawidłowo tłuszczu. Dlatego też w ich diecie zawartość tego składnika jest mocno ograniczana i ściśle monitorowana. Muszą ograniczać tłuszcz pochodzenia roślinnego (oleje, margaryny) czy zwierzęcego (masło, śmietana, majonez, smalec). Podstawowym źródłem tłuszczu w ich diecie są tłuszcze MCT, czyli zawierające średniołańcuchowe kwasy tłuszczowe. Dostarczane są wraz z zaleconymi przez lekarza preparatami FSMP, gdyż naturalna żywność jest uboga w ten rodzaj tłuszczu.

Kolejne grupy pacjentów to te, które muszą ograniczać węglowodany. U jednych kumulują się w organizmie, uszkadzając wątrobę lub wątrobę i mięśnie. Dzieje się tak u osób z chorobami spichrzania glikogenu typu 0, I, III, IV, VI, IX, XI (GSD). Pacjenci pod żadnym pozorem nie mogą jeść cukru, owoców, a część z nich również galaktozy (składnika laktozy, cukru z mleka). Dodatkowo muszą regularnie pić produkty na bazie surowej skrobi kukurydzianej, która zapobiega spadkom stężenia glukozy w ich krwi. Kolejna grupa pacjentów musi unikać fruktozy, która występuje w owocach, większości warzyw, i cukru (sacharozy), oni chorują na wrodzoną nietolerancję fruktozy (fruktozemię), a jeszcze inni galaktozy, czyli mleka (w tym mleka mamy), i produktów mlecznych, oni chorują na galaktozemię.

Dieta ketogenna

Trzecia grupa, z padaczkami lekooopornymi i chorobami wrodzonymi – PDHD i GLUT-1DS, to ta, która wymaga restrykcyjnego ograniczenia węglowodanów, a zwiększonego spożycia tłuszczu. Tak, pewnie część z was domyśla się, że chodzi o dietę ketogenną. Jednak w medycynie jest ona niefarmakologicznym sposobem leczenia i jest prowadzona pod ścisłą kontrolą lekarza i dietetyka, a jej skład i zasady różnią ją od diety ketogenicznej, jaką znamy z większości gazet, internetu czy siłowni.

dr n. med. i n. o zdr. Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga
dietetyk kliniczny, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie, Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych Neurosphera – Centrum Neurologii, Padaczki i Psychiatrii w Warszawie

Jeśli spotkamy osobę, która musi przestrzegać specjalnej diety, pierwszy raz słyszymy nazwę jej choroby, a co więcej, nie potrafimy jej powtórzyć, to podejdźmy do tego poważnie.

Choroba Stilla – pewna lepsza przyszłość dla pacjentów

W chorobie Stilla, młodzieńczym idiopatycznym zapaleniu stawów, bardzo potrzebny jest szerszy dostęp do specjalistycznych badań. Proces diagnostyczny pacjenta trwa zbyt długo. Dla pacjentów mam jednak także dobrą wiadomość: od stycznia 2025 roku w ramach programu lekowego dostępny jest przełomowy lek, który zmienia perspektywę chorych. Pacjentów nie trzeba nakłuwać codziennie, ale tylko raz na cztery tygodnie. Proszę sobie wyobrazić, jaka to rewolucja dla dzieci – opowiada prof. Zbigniew Żuber.

Choroba Stilla to rzadka choroba autozapalna. Szacuje się, że rocznie w Europie zapada na nią od jednej do czterech osób na milion. Charakteryzuje się gorączką, zapaleniem stawów i wielu narządów wewnętrznych oraz wysypką.

Nie znamy do końca przyczyny występowania choroby Stilla. Zakłada się, że wpływ mają tu czynniki genetyczne (choroba dziedziczona jest wielogenowo) i środowiskowe, w tym przebyte infekcje. W większości przypadków nie udaje się jednak określić patogenezy. Zazwyczaj schorzenie zaczyna się przed 16. rokiem życia. Jednak objawy mogą nawrócić albo wystąpić po raz pierwszy również u osób dorosłych.

Przebieg choroby ma trzy postaci: jeden epizod, który nigdy więcej się nie powtarza. Postać nawracająca, kiedy to choroba powraca w różnych odstępach czasu, a pacjent nie odczuwa jej objawów pomiędzy kolejnymi rzutami. I wreszcie postać przewlekła, w której objawy choroby są obecne nieustannie od momentu zachorowania.

prof. nadzw. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber
kierownik III Oddziału Klinicznego Pediatrii i Reumatologii Szpitala Dziecięcego św. Ludwika w Krakowie, prezes Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego

Problematyczna diagnoza

Objawy choroby Stilla są mało charakterystyczne, dlatego też zdiagnozowanie schorzenia bywa trudne. „Podstawowym objawem choroby Stilla jest gorączka, która nie jest stała, ale pojawia się raz lub dwa razy na dobę" – mówi prof. nadzw. dr hab. n. med. Zbigniew Żuber, kierownik III Oddziału Klinicznego Pediatrii i Reumatologii Szpitala Dziecięcego św. Ludwika w Krakowie, prezes Polskiego Towarzystwa Reumatologicznego. „W miarę narastania gorączki można zaobserwować nietypową, łososiowo-plamistą wysypkę. Na początku trudno te objawy skojarzyć z uwarunkowaną genetycznie rzadką chorobą autoimmunologiczną. Takie symptomy mogą wskazywać na infekcje typu grypa, borelioza, na zakażenie uogólnione (sepsę) czy ostrą białaczkę. To utrudnia i opóźnia diagnozę i właściwą terapię w kierunku choroby Stilla" – dodaje lekarz.

Poza tymi objawami często występuje też zapalenie lub ból stawów. Rzadziej powiększenie węzłów chłonnych, ból mięśni, zapalenie gardła czy powiększenie śledziony. U niektórych pacjentów może pojawić się powiększenie wątroby, ból brzucha, nudności, utrata masy ciała, a także zapalenie osierdzia.

Żeby rozpoznać chorobę Stilla, potrzebna jest szeroka diagnostyka: przede wszystkim wykonanie posiewu i oznaczenie wskaźników stanu zapalnego. Bardzo ważne jest też różnicowanie polegające na wykluczeniu infekcji, sepsy czy choroby nowotworowej.

„Obraz kliniczny pacjenta z wysoką gorączką, powiększonymi węzłami chłonnymi i wysiękiem do jam surowiczych, a do tego powiększona wątroba i śledziona może wskazywać na nowotwór – tłumaczy prof. Żuber.

Wielu lekarzy nie ma doświadczenia w diagnozowaniu chorób układowych, ponieważ rzadko się z nimi spotykają. W związku z tym brakuje też świadomości, że gorączka i zmiany skórne mogą wskazywać na chorobę Stilla.

„To stan potencjalnie zagrażający życiu" – zaznacza ekspert. Ryzyko śmierci u chorych dzieci wynosi 2 proc., a u dorosłych – 4 proc. Przypadki zgonów są coraz rzadsze, ponieważ mamy dobre leczenie. Częściej pacjenci dostają też w porę diagnozę.

„Podczas pandemii COVID-19 nastąpiło odrodzenie zakaźnictwa, wcześniej specjalizacja ta była zepchnięta na margines medycyny. Nierzadko pacjenci przyjeżdżają do nas właśnie z oddziałów zakaźnych, dokąd trafiają z objawami ostrej infekcji. Lekarze chorób zakaźnych mają większą świadomość, że gorączka z negatywnym posiewem i innymi wspomnianymi objawami może oznaczać chorobę Stilla" – mówi prof. Żuber.

Skuteczne leczenie jest możliwe

Podstawowym celem terapii jest wyeliminowanie objawów, czyli zablokowanie burzy cytokinowej, która występuje w chorobie Stilla, oraz gwałtownego w przebiegu zespołu aktywacji makrofagów (MAS). To powikłania, które zagrażają życiu pacjenta. W zespole MAS śmiertelność wynosi od 4 proc. do 40 proc. chorych, część pacjentów nie ma postawionego rozpoznania zespołu aktywacji makrofagów. W przebiegu tej wielonarządowej choroby lista powikłań jest znacznie dłuższa, należy do nich m.in. śródmiąższowa choroba płuc.

Lekami stosowanymi w chorobie Stilla są blokery interleukiny pierwszej i blokery interleukiny szóstej (IL-1 i IL-6). Blokery IL-1 występują w dwóch postaciach – o krótkim i długim działaniu. W przypadku łagodnego przebiegu choroby nie ma potrzeby korzystania z tych leków. Wówczas terapia polega na stosowaniu niesteroidowych leków przeciwzapalnych, a u części pacjentów glikokortykosteroidów.

Natomiast jeśli objawy są nasilone, a leczenie w ciągu tygodnia nie przynosi efektów, wskazane jest podanie blokerów IL-1. Problemy diagnostyczne powodują, że często pacjenci w momencie rozpoznania mają już rozwiniętą postać choroby.

Interleukina 1 jest silną cytokiną prozapalną, wytwarzaną na wczesnym etapie procesu zapalnego. Blokery powodują zahamowanie procesu zapalnego, który może doprowadzić do wystąpienia burzy cytokinowej. Stosowanie blokerów interleukiny pierwszej i szóstej daje bardzo dobre efekty. Samo przyjmowanie leków w formie zastrzyków podskórnych lub doustnie może odbywać się w warunkach domowych.

„Możemy mówić o przełomie w leczeniu choroby Stilla. Blokery interleukiny pierwszej i szóstej zdecydowanie poprawiają sytuację pacjentów. Przede wszystkich zwiększają szansę na przeżycie nawet w ciężkiej postaci choroby" – przyznaje prof. Zbigniew Żuber.

Nowa terapia w chorobie Stilla

W Polsce jeszcze do niedawna dostępne były jedynie inhibitory w postaci zastrzyków, które podaje się codziennie. Taka forma jest obciążeniem dla pacjenta pod względem fizycznym i psychicznym. Częste zastrzyki wiążą się z bólem i dyskomfortem, mogą prowadzić do wystąpienia odczynów miejscowych oraz urazów, nie wspominając o szkodach psychicznych, zwłaszcza u dzieci. Blokery IL-1 o długim działaniu były dostępne tylko w ramach programu RDTL (Ratunkowego Dostępu do Technologii Lekowych). A to oznacza, że w każdym przypadku szpital musiał wystąpić z wnioskiem do Ministerstwa Zdrowia o zakup tego leku. Organizacje pacjenckie, klinicyści i towarzystwa naukowe zwracały uwagę na potrzebę łatwiejszego dostępu do leku i stałą refundację produktu.

Od stycznia 2025 roku w ramach programu lekowego B.33 dostępny jest długo działający inhibitor IL-1. beta. To lek biologiczny do wstrzykiwań, ale podawany raz na cztery tygodnie.

„Walczyliśmy o refundację tego leku i w końcu się nam udało" – cieszy się prof. Żuber. „Od jego rejestracji w Europie minęło kilkanaście lat. Pacjenci musieli długo czekać, ale wreszcie mają do niego dostęp. Codzienne zastrzyki były dla pacjentów bardzo dużym obciążeniem psychicznym i fizycznym. Ta terapia zmienia jakość życia chorych – podawanie w odstępach co cztery tygodnie ma szczególne znaczenie w przypadku dzieci, których nie trzeba już nakłuwać codziennie. To pozwala zminimalizować szkody psychiczne: dyskomfort oraz stres i u małego pacjenta, i u rodzica, ale także fizyczne: ból czy zdarzające się odczyny skórne bądź urazy" – dodaje lekarz. „Ale i w przypadku dorosłych pacjentów komfort życia się zwiększa. Jeśli choroba jest ustabilizowana, to mogą sobie o niej przypominać raz na cztery tygodnie, dlatego powinno się podawać lek długodziałający" – mówi prof. Żuber, zaznaczając, że formę terapii ustala lekarz w porozumieniu z pacjentem.

Pacjenci objęci nowym leczeniem zyskują szansę na normalne funkcjonowanie, powrót do aktywności szkolnych, zawodowych i społecznych. Nie mają ograniczeń, jeśli chodzi o wysiłek fizyczny czy dietę. Powinni jedynie stawiać się na kontrole w celu monitorowania przebiegu choroby.

U części pacjentów może też wystąpić lekooporność, kiedy stosowane dotychczas terapie nie przynoszą efektu. Dlatego, jak przyznaje ekspert, tak ważny jest dostęp do leków o nieco odmiennym mechanizmie działania.

Przyspieszyć diagnostykę

„Obecnie mamy dostęp do najważniejszych zarejestrowanych w Europie terapii w leczeniu choroby Stilla" – podsumowuje prof. Żuber. „Problemem jest jednak nadal zbyt długi proces diagnostyczny ze względu na niespecyficzne objawy i względnie niską świadomość lekarzy" – dodaje.

Poza zwiększaniem wiedzy na temat choroby Stilla ważny jest szerszy dostęp do specjalistycznych badań. Polskie Towarzystwo Reumatologiczne planuje zorganizowanie programu z grantów unijnych, który pozwoli oznaczać stężenia cytokin prozapalnych w każdym ośrodku reumatologicznym.

„Nie może być tak, że pacjent na oznaczenie cytokin prozapalnych czeka trzy–cztery tygodnie. Musimy diagnozować szybciej i szybciej włączać skuteczne leczenie, ponieważ mamy takie możliwości" – mówi prof. Zbigniew Żuber.

Monika Stelmach

> Ta terapia zmienia jakość życia chorych – podawanie w odstępach co cztery tygodnie ma szczególne znaczenie w przypadku dzieci, których nie trzeba już nakłuwać codziennie. To pozwala ograniczyć szkody psychiczne: dyskomfort oraz stres.

> Podstawowym objawem choroby Stilla jest gorączka, która nie jest stała, ale pojawia się raz lub dwa razy na dobę. W miarę narastania gorączki można zaobserwować nietypową, łososiowo-plamistą wysypkę. Na początku trudno te objawy skojarzyć z uwarunkowaną genetycznie rzadką chorobą autoimmunologiczną.

Urologia to nie tylko onkologia

Urologia przyszłości, innowacyjne metody leczenia, śródmiąższowe zapalenie pęcherza moczowego i zmieniająca się świadomość pacjentów – o tym wszystkim opowiada prof. Piotr Chłosta.

Jest pan uznawany za pioniera w wielu obszarach urologii i autorytet nie tylko w Polsce. Jak się pan czuje w tej roli?

W ogóle nie czuję się w ten sposób. Odbieram pani słowa jako miły komplement. Uważam, że w życiu każdego lekarza poczucie, że zbliża się do doskonałości, jest pierwszym krokiem w kierunku przepaści. Po prostu trzeba robić najlepiej to, co się umie. Jestem pełen pokory wobec własnych działań i wiem, ile jeszcze można zrobić dobrego. Poza tym uważam, że na sukces lidera pracuje cały zespół. Harmonijna współpraca z ludźmi jest kluczowa na każdym szczeblu.

Poza wykształceniem medycznym ma pan także wykształcenie muzyczne i wciąż aktywnie uprawia pan muzykę. Co było pierwsze – miłość do muzyki czy medycyny?

Pierwsza była muzyka. Jestem skrzypkiem z wykształcenia, choć niepełnego. Ukończyłem Szkołę Muzyczną im. Grażyny Bacewicz we Wrocławiu. Potem postanowiłem oddać się służbie ludziom i zostać lekarzem. Studia medyczne odsunęły mnie trochę od grania, ale w czasie wolnym wciąż realizuję się muzycznie.

Pana zamiłowanie do muzyki zaowocowało m.in. powstaniem zespołu EndoPower, w którym gra pan z kolegami po fachu, innymi urologami. Skąd pomysł na taką formację?

Wiedząc, że każdy z nas ma wykształcenie muzyczne, postanowiliśmy spróbować wspólnie zagrać. Szybko jednak okazało się, że potrzebujemy lidera, profesjonalnego muzyka i kompozytora. Tak powstał EndoPower. Nazwa zespołu wzięła się od słowa „endourologia", dziedziny, z którą wszyscy byliśmy związani, oraz „power", czyli wewnętrznej siły, którą – pomimo naszego wieku – wciąż mieliśmy.

Zagraliśmy wiele koncertów, nie tylko dla lekarzy. Nagraliśmy też dwa albumy z tekstami Jacka Cygana i Rafała Bryndala. Obecnie koncertuję z formacją Trzynasta w Samo Południe, która ma na koncie dwie bardzo udane płyty. Lubię grać ostry rock and roll. Ten gatunek muzyczny najbardziej odzwierciedla mój temperament.

Czy zamiłowanie do muzyki wpływa na pana pracę jako lekarza? Znajduje pan jakieś związki między tymi dziedzinami?

Oczywiście, że tak. Praca urologa, chirurga układu moczowego, często toczy się na sali operacyjnej, gdzie kluczowa jest harmonijna współpraca całego personelu. Tak jak w muzyce, gdzie harmonia instrumentów daje zadowolenie odbiorcy, tak w medycynie dążymy do zdrowia pacjenta. Ważne są trening, systematyczne ćwiczenie i doskonalenie umiejętności, bo zarówno muzyka, jak i medycyna wymagają nieustannej pielęgnacji. To jak płynięcie łódką pod prąd – wystarczy na chwilę odłożyć wiosła, a już zaczynamy się cofać.

Co skłoniło pana do wyboru urologii jako specjalizacji?

Urologia wydawała mi się rozsądną i elitarną dyscypliną. Charakteryzuje się skomplikowanymi zabiegami i leczeniem opartym na faktach uzyskanych dzięki rzetelnej diagnostyce. Nie ma tu miejsca na operacje typu „otworzy się i zobaczy".

Jednocześnie trudna dostępność do wielu narządów i dynamiczny rozwój urotechnologii sprawiają, że to fascynująca dziedzina. Urologia XXI wieku oparta jest na zdobyczach endoskopii, chirurgii laparoskopowej i robotycznej, a także na rozwoju urologii czynnościowej. To wszystko składa się na piękno tej dyscypliny, którą jestem zarażony jak wirusem. Urologia to miłość mojego życia i mówię to z pełnym przekonaniem, a moja małżonka doskonale to rozumie.

prof. dr hab. n. med. Piotr Chłosta
kierownik Katedry i Kliniki Urologii Uniwersytetu Jagiellońskiego Collegium Medicum w Krakowie, kierownik Oddziału Klinicznego Urologii i Urologii Onkologicznej w Szpitalu Uniwersyteckim w Krakowie, były prezes Polskiego Towarzystwa Urologicznego

> Urologia XXI wieku oparta jest na zdobyczach endoskopii, chirurgii laparoskopowej i robotycznej, a także na rozwoju urologii czynnościowej. To wszystko składa się na piękno tej dyscypliny.

Jakie są obecnie najczęstsze schorzenia urologiczne, z którymi zgłaszają się pacjenci?

Współczesna urologia to w dużej mierze uroonkologia, czyli leczenie nowotworów. To poważny problem, bo aż 25 proc. wszystkich nowotworów stanowią nowotwory urologiczne. Dominują nowotwory prostaty, pęcherza moczowego, nerki i jądra.

Ale urologia to nie tylko onkologia. Zajmujemy się również leczeniem rekonstrukcyjnym, naprawą urazów, leczeniem kamicy i zaburzeń czynnościowych dróg moczowych. Coraz większą rolę odgrywa farmakoterapia, zarówno przed-, jak i pooperacyjna.

Chciałabym porozmawiać o śródmiąższowym zapaleniu pęcherza moczowego (IC). Jak często się je diagnozuje, jakie są objawy i czy można je uznać za chorobę rzadką?

Do pewnego stopnia tak. Szacuje się, że w Polsce jest około tysiąca pacjentów z tym rozpoznaniem. Diagnoza tej choroby nie jest łatwa, ponieważ rozpoznanie stawia się przez wykluczenie innych schorzeń. Niestety, przebieg choroby jest trudny, a dostępne metody leczenia opierają się głównie na łagodzeniu objawów. Należą do nich przede wszystkim naglące parcia na pęcherz, częstomocz dzienny i nocny, ból i wreszcie krwiomocz o pochodzeniu nienowotworowym. Te objawy nie tylko obniżają istotnie jakość życia, ale w ogóle uniemożliwiają normalne funkcjonowanie w społeczeństwie.

W urologii mówimy, że kiedy występują już owrzodzenia, to pęcherz „płacze krwawymi łzami". Krew w moczu jest spowodowana powstaniem charakterystycznych owrzodzeń w pęcherzu moczowym, zwanych wrzodami Hunnera. Jednak takie same objawy może dawać wiele różnych chorób, m.in. nowotwory, stany zapalne, kamica pęcherza moczowego. Rozpoznanie śródmiąższowego zapalenia pęcherza moczowego stawia się głównie przez wykluczenie tych chorób.

Na jakim etapie choroby pacjenci trafiają zwykle do gabinetu urologa i ile czasu mija do chwili postawienia diagnozy?

Średni okres od wystąpienia objawów do rozpoznania i wdrożenia leczenia to od około trzech do dziesięciu lat. Rozpoznanie w ciągu kilku miesięcy zdarza się bardzo rzadko. W tym czasie dochodzi do rozwoju zmian w pęcherzu – określamy to mechanizmem kuli śnieżnej. Z chwilą rozpoznania w miarę upływu czasu objawy są coraz bardziej groźne. U wielu pacjentów mogą być już miejscowo znacznie zaawansowane.

Gdy zapada diagnoza, jakie są możliwości leczenia?

Celem leczenia przyczynowego zapalenia śródmiąższowego pęcherza jest odtworzenie uszkodzonej warstwy nabłonka, zahamowanie pewnych mechanizmów immunologicznych, a właściwie aktywacji neuronalnej w pęcherzu moczowym, i kontrola nad miejscową reakcją zapalną, czyli zapobieganie dalszym powikłaniom, które mogą się rozwinąć w wyniku takiej choroby. Leczenie jest zazwyczaj kilkuetapowe.

Stosuje się terapię behawioralną, farmakoterapię i chirurgię. Terapia behawioralna obejmuje ćwiczenia pęcherza moczowego. Postępowanie drugiego rzutu to farmakoterapia. Polisiarczan pentozanu sodu (PPS) jest tutaj postępowaniem z wyboru. Niekiedy kojarzy się go z innymi lekami, nawet uspokajającymi.

> Śródmiąższowe zapalenie pęcherza to choroba rzadka. Szacuje się, że w Polsce jest około tysiąca pacjentów z tym rozpoznaniem. Objawy tej choroby nie tylko obniżają istotnie jakość życia, ale w ogóle uniemożliwiają normalne funkcjonowanie w społeczeństwie.

Postępowanie trzeciego i czwartego wyboru to stosowanie duloksetyny, gabapentyny i pregabaliny, jak i leczenie chirurgiczne poprzedzone bardzo często wlewkami dopęcherzowymi.

Postępowanie z pierwszego wyboru jest zarezerwowane tylko dla stadiów choroby, które nie powodują istotnego upośledzenia jakości życia, dla najłagodniejszych, początkowych stadiów. W większości przypadków leczenie musi być skojarzone z leczeniem doustnym.

W takim razie kiedy, pana zdaniem, należy włączyć terapię PPS?

Polisiarczan pentozanu sodu może nie tylko istotnie złagodzić objawy, ale też opóźnić czas do wystąpienia konieczności zaproponowania radykalnego leczenia chirurgicznego. Aby zmniejszyć ryzyko wystąpienia owrzodzeń w pęcherzu moczowym i poprawić jakość życia pacjenta, terapię należy włączyć jak najszybciej.

PPS działa jak betoniarka wypełniona cementem i porusza się po pęcherzu moczowym, łatając „dziury" powstałe w wyniku owrzodzenia. Skuteczność tego preparatu została potwierdzona w wielu badaniach klinicznych. PPS jest uznawany za leczenie z wyboru u chorych na śródmiąższowe zapalenie pęcherza, zwłaszcza jeżeli pojawiają się zmiany ubytkowe na błonie dróg moczowych lub owrzodzenia o umiarkowanym i ciężkim nasileniu.

Czy te preparaty są refundowane dla pacjentów?

Nie, ale uważam, że powinny być refundowane, bo do tej pory nie ma lepszego preparatu, który mógłby stworzyć szansę złagodzenia objawów choroby lub istotnego opóźnienia progresji. Dobrze by było, żeby polski pacjent miał dostęp do takich leków bez żadnych ograniczeń i zbędnych formalności, żeby nie różnił się od tego, który się urodził w Paryżu czy w Berlinie.

A jak, pana zdaniem, zmienia się podejście w społeczeństwie do badań, w tym urologicznych? Czy to wciąż temat tabu?

Muszę powiedzieć, że widzę zmianę na lepsze. Składa się na to wiele spraw. Nie tylko edukacja i popularyzacja, która – w dobrym tego słowa znaczeniu, oczywiście – jest szerzona przez najpoważniejsze instytucje epidemiologiczne w naszym kraju, towarzystwa naukowe, jak również przez rodzime inicjatywy, takie jak krakowski Festiwal KultURO. Wykorzystując różne formy przekazu, w tym muzykę, sztukę, poezję, działania edukacyjne dla przedszkolaków, seniorów, studentów Uniwersytetu Trzeciego Wieku czy lekcje prozdrowotne w szkołach, pokazujemy, że terminowość i systematyka wykonywania badań pozwalają na znalezienie choroby na wczesnym etapie.

To podstawa, by działać nie tylko z intencją całkowitego wyleczenia, ale również zastosowania mało okaleczającego sposobu leczenia, np. przez tzw. dziurkę od klucza, bez konieczności wykonywania dużych cięć operacyjnych.

Pamiętajmy, że choć wielu nowotworom nie da się zapobiec – ponieważ mogą być naturalną konsekwencją starzenia się organizmu – to wczesna diagnostyka jest kluczowa. Przykładem jest rak gruczołu krokowego, którego głównym czynnikiem ryzyka jest wiek. Dlatego najważniejsze jest regularne wykonywanie badań – nie tylko urologicznych, ale także w innych dziedzinach medycyny. Im szybciej wykryjemy problem, tym większa szansa na pełne wyleczenie.

rozmawiała dr Paulina Mozolewska

W kierunku poznania przyczyn powstawania chłoniaków

Nowotwory układu krwiotwórczego i chłonnego to choroby rzadkie. W większości przypadków nie są znane przyczyny ich powstawania oraz przekształcenia prawidłowych komórek w komórki chłoniakowe. Tylko w części przypadków etiologia chłoniaków jest znana i obejmuje m.in. infekcje wirusowe czy bakteryjne.

Nowotwory układu krwiotwórczego i chłonnego (nazywane również nowotworami krwi) to choroby rzadkie, zachorowalność w zależności od rodzaju nowotworu szacuje się od poniżej jednego przypadku na 100 tys. osób (np. w mielofibrozie czy przewlekłej białaczce szpikowej) do kilkunastu przypadków na 100 tys. osób w przypadku chłoniaków. Jednocześnie należy podkreślić, że wraz z wiekiem obserwuje się gwałtowny wzrost zachorowań na nowotwory krwi, w tym na chłoniaki, które u osób powyżej 70. roku życia mogą osiągnąć poziom kilkudziesięciu przypadków na 100 tys. mieszkańców.

Nieznane mechanizmy rozwoju

Chłoniaki to nowotwory układu chłonnego, które w większości rozwijają się w tzw. obwodowych narządach limfatycznych (węzły chłonne, śledziona, tkanka limfatyczna błon śluzowych), rzadziej w centralnych narządach limfatycznych (szpik kostny i grasica) i wywodzą się z dojrzałych limfocytów B (ok. 86 proc. chłoniaków), T (ok. 12 proc. chłoniaków) lub komórek NK (ok. 2 proc. chłoniaków) albo z komórek prekursorowych (niedojrzałych) linii B lub T. Według klasyfikacji Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) mamy obecnie ponad 70 różnych typów i podtypów chłoniaków, w tym ok. 90 proc. stanowią chłoniaki nie-Hodgkina (dawniej nazywane chłoniakami nieziarniczymi), a ok. 10 proc. to chłoniak Hodgkina (dawniej nazywany ziarnicą złośliwą). Biorąc pod uwagę przebieg kliniczny choroby, wyróżnia się chłoniaki o powolnym, czyli indolentnym przebiegu, chłoniaki agresywne i chłoniaki wysoce agresywne.

Niestety, w większości przypadków nie są znane przyczyny powstawania chłoniaków i transformacji (przekształcenia) prawidłowych komórek układu chłonnego w komórki chłoniakowe. Tylko w części przypadków etiologia chłoniaków jest znana i obejmuje m.in.: infekcje wirusowe (np. wirus Epsteina-Barr, wirus zapalenia wątroby typu C) czy bakteryjne (np. Helicobacter pylori, Campylobacter jejuni czy Borrelia burgdorferi), choroby autoimmunizacyjne (np. zapalenie tarczycy typu Hashimoto, zespół Sjögrena, toczeń układowy), wrodzone (pierwotne niedobory odporności) i nabyte zaburzenia odporności – np. stosowane leczenie immunosupresyjne po przeszczepach narządowych, wcześniejsza chemio- i radioterapia z powodu innego nowotworu, zakażenie wirusem HIV i choroba AIDS. Należy zaznaczyć, że występowanie jednego lub więcej czynników ryzyka nie oznacza rozwoju chłoniaka. U zdecydowanej większości osób z ww. stanami chorobowymi chłoniak może nigdy się nie rozwinąć.

Morfologia krwi – proste badanie identyfikujące zagrożonych

Najczęstszym objawem klinicznym chłoniaków jest powiększenie węzłów chłonnych obwodowych (szyjne, pachowe, pachwinowe) lub węzłów chłonnych zlokalizowanych w jamie brzusznej lub klatce piersiowej, które można zaobserwować w badaniu USG lub badaniach radiologicznych. Inne objawy chłoniaka to

prof. dr hab. med. Ewa Lech-Marańda
krajowy konsultant w dziedzinie hematologii, dyrektor Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie

powiększenie śledziony, rzadziej wątroby. Rozwojowi chłoniaków mogą towarzyszyć objawy ogólne, tj. gorączka powyżej 38°C utrzymująca się przez co najmniej dwa tygodnie, nocne poty, istotna utrata wagi ciała (co najmniej 10 proc. w ciągu ostatnich sześciu miesięcy) lub narastające osłabienie i zmniejszona tolerancja wysiłku. W badaniu morfologii krwi może wystąpić niedokrwistość, małopłytkowość (obniżona liczba płytek krwi), a liczba krwinek białych może być zwiększona (w niektórych podtypach chłoniaków), prawidłowa lub nawet zmniejszona.

Jak rozpoznajemy chłoniaki

Diagnostyka chłoniaków opiera się przede wszystkim na badaniu histopatologicznym i immunohistochemicznym węzła chłonnego lub innej tkanki zajętej przez chłoniaka uzupełnionym o badania cytogenetyczne i molekularne. Powyższe badania muszą być uzupełnione o morfologię i szereg badań biochemicznych z krwi obwodowej, badania obrazowe (USG, RTG klatki piersiowej, tomografię komputerową lub w niektórych przypadkach badanie PET-TK), jak również o badanie szpiku kostnego w niektórych sytuacjach klinicznych. Niektóre nowotwory układu chłonnego, jak np. przewlekłą białaczkę limfocytową, można zdiagnozować na podstawie badania immunofenotypowego krwi obwodowej.

Nowoczesne leczenie

Strategia postępowania leczniczego zależy od przebiegu klinicznego chłoniaka. W przypadku tzw. chłoniaków powolnych (indolentnych) leczenie rozpoczyna się dopiero wówczas, jeśli występują określone objawy kliniczne lub laboratoryjne, z kolei chłoniaki agresywne i wysoce agresywne należy leczyć zaraz po rozpoznaniu, gdyż nieleczone prowadzą do zgonu w ciągu miesięcy lub tygodni. Intensywność zastosowanego leczenia zależy od wieku, stanu ogólnego chorego oraz planowanych efektów terapii. Współczesne leczenie chłoniaków Hodgkina i nie-Hodgkina opiera się w większości przypadków na immunochemioterapii, czyli połączeniu przeciwciał monoklonalnych i leków cytostatycznych. Nowoczesne przeciwciała monoklonalne są zmodyfikowane metodami glikoinżynierii albo są przeciwciałami skoniugowanymi z lekami. Jeszcze kilka lat temu stosowane były wyłącznie w przypadku choroby opornej lub nawrotowej, a obecnie standardem jest ich stosowanie również w pierwszej linii leczenia (np. obinutuzumab, brentuksymab wedotyny, polatuzumab wedotyny). Do stałego armamentarium leków stosowanych w kolejnych liniach leczenia u chorych na chłoniaki należą leki immunomodulujące (lenalidomid), inhibitory przekazywania sygnału z receptora B-komórkowego (ibrutynib, zanubrutynib), przeciwciała bispecyficzne (mosunetuzumab, glofitamab, epkorytamab) czy terapia CAR-T. Wszystkie wyżej wymienione nowoczesne terapie są refundowane dla chorych na chłoniaki w Polsce.

Postęp w leczeniu

Terapia CAR-T została zarejestrowana przez Europejską Agencję Leków (EMA) w 2018 roku i jest niewątpliwie najbardziej nowoczesną i przełomową technologią lekową ostatnich lat. Polega ona na zastosowaniu autologicznych, tj. pobranych od pacjenta, limfocytów T, które następnie są modyfikowane w warunkach ex vivo metodą transdukcji wektora retrowirusowego kodującego chimerowy receptor antygenowy (CAR, chimeric antigen receptor) rozpoznający antygen CD19 na powierzchni komórek chłoniakowych. Zmodyfikowane limfocyty CAR-T anty-CD19 są namnażane w warunkach in vitro i z powrotem wprowadzane za pomocą dożylnej infuzji do organizmu pacjenta, gdzie rozpoznają i działają cytotoksycznie na komórki docelowe z ekspresją antygenu CD19. Dotychczas w Europie zarejestrowano cztery produkty CAR-T dla pacjentów z nawrotowymi lub opornymi na leczenie chłoniakami agresywnymi z komórek B, w tym chłoniaka rozlanego z dużych komórek B, pierwotnego chłoniaka śródpiersia z komórek B czy chłoniaka z komórek płaszcza. W Polsce terapia CAR-T jest refundowana dla chorych z wyżej wymienionymi rozpoznaniami po wcześniejszych co najmniej dwóch liniach leczenia, a od 1.10.2024 roku jest refundowana dla chorych na chłoniaka rozlanego z dużych komórek B już od drugiej linii leczenia w przypadku oporności czy wznowy w ciągu 12 miesięcy od zakończenia leczenia pierwszej linii.

Hematologia to dziedzina medycyny, w której obserwuje się bardzo dynamiczny rozwój nauki i nowych technologii, w tym diagnostycznych i lekowych. Dzięki postępowi w diagnostyce i leczeniu chorób hematologicznych chorzy na nowotwory układu krwiotwórczego i chłonnego mają szanse nie tylko na osiągnięcie remisji choroby, wydłużenie czasu wolnego od progresji choroby i wydłużenie całkowitego przeżycia, ale również na powrót do aktywnego życia zawodowego i społecznego.

Rzadkie nowotwory

dr hab. n. med. Beata Jagielska
dyrektor Narodowego Instytutu Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie

Nowotwory rzadkie stanowią około 20–25 proc. wszystkich nowotworów złośliwych. Pojęcie to obejmuje różnorodne typy chorób rozrostowych, które często są trudne do diagnozowania i leczenia z powodu ograniczonej ilości wiarygodnych danych klinicznych i związanej z tym mniejszej liczby dostępnych terapii o udowodnionej skuteczności. Nowotwory rzadkie zwykle nie są przedmiotem specyficznych dla rozpoznania badań klinicznych z racji relatywnie niewielkiej liczby przypadków uniemożliwiającej dokładne analizy. Zalecenia terapeutyczne opierają się więc na dowodach z opracowań retrospektywnych lub danach z badań koszykowych, bazujących na identyfikacji zaburzeń molekularnych. Nowotwory rzadkie stanowią więc wyzwanie zarówno dla lekarzy, jak i dla systemów zdrowotnych na całym świecie, a ich diagnozowanie i leczenie powinno być zarezerwowane dla ośrodków onkologicznych o najwyższym stopniu referencyjności. Szacuje się, że w Polsce co roku diagnozuje się blisko 43 tys. nowych przypadków rzadkich nowotworów.

Obecnie aplikacja nowoczesnych metod diagnostycznych, w tym z zakresu biologii molekularnej, do praktyki klinicznej pozwoliła w przypadku wielu nowotworów rzadkich na zastosowanie skutecznego leczenia, także ukierunkowanego molekularnie.

Polskie ośrodki onkologiczne aktywnie uczestniczą w czterech sieciach dedykowanych chorym na nowotwory rzadkie: EURACAN zajmujący się nowotworami litymi u dorosłych (akredytowany jest Narodowy Instytut Onkologii (NIO-PIB) w Warszawie i Gliwicach); EuroBloodNet poświęcony rzadkim nowotworom hematologicznym (akredytowany jest NIO-PIB w Warszawie oraz Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku). W ramach Endo-ERN specjalizującego się w nowotworach endokrynologicznych, akredytowane są NIO-PIB – Oddział w Gliwicach oraz Śląski Uniwersytet Medyczny, a z kolei ERN PaedCan to sieć zajmująca się nowotworami dziecięcymi i akredytowane są Instytut Matki i Dziecka (IMID) w Warszawie, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka" (IPCZD) w Warszawie, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku oraz Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie.

Dzięki tym sieciom polscy pacjenci mają dostęp do nowoczesnych terapii, badań klinicznych i międzynarodowych konsultacji poprzez platformę Clinical Patient Management System (CPMS).

Hematologia w 2025

prof. dr hab. n. med. Krzysztof Giannopoulos
prezes Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów, kierownik Zakładu Hematoonkologii Doświadczalnej UM w Lublinie

Nowotwory układu krwiotwórczego i układu chłonnego stanowią około 10 proc. wszystkich nowotworów. Szacuje się, że każdego roku taką diagnozę słyszy ponad 13 tys. osób, a łącznie chorych pod opieką hematologa jest ponad 100 tys. Ze względu na swoją specyfikę większość nowotworów układu krwiotwórczego i chłonnego zaliczanych jest do kategorii chorób rzadkich lub wręcz ultrarzadkich. Polscy pacjenci w większości mają już dostęp do nowoczesnych leków – niestety, organizacja opieki nad pacjentami z nowotworami krwi wymaga zmian. W zbyt wielu przypadkach diagnozę stawia się późno, powodując, że lekarze zaczynają leczenie od terapii ratunkowej prowadzonej razem z diagnostyką w szpitalu. Tymczasem rozpoznanie w wielu przypadkach mogłoby zostać postawione nie w szpitalu, ale w poradni ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, zaś ścieżka pacjenta powinna zaczynać się od gabinetu lekarza rodzinnego, który jako pierwszy może wysunąć podejrzenie nowotworu krwi. Specjalistyczne procedury, takie jak badania genomowe, cytometryczne czy histopatologiczne, powinny być z kolei wykonywane w ośrodkach referencyjnych, ale miejsca, gdzie byłby pobierany materiał do badania, powinny być zlokalizowane blisko pacjenta, np. w poradniach hematologicznych, które niekoniecznie muszą znajdować się przy oddziałach szpitalnych lub klinikach. Pełne kontraktowanie AOS, zwiększenie możliwości diagnostycznych poprzez odpowiednie narzędzia rozliczania procedur i dostępność do programów lekowych w poradniach hematologicznych są skutecznym narzędziem odwracania piramidy świadczeń medycznych.

W Polsce często przyjmuje się pacjentów do szpitala, by wykonać im badania diagnostyczne, które nie wymagają z medycznego punktu widzenia hospitalizacji. Jest to dla szpitala bardziej opłacalne, ponieważ ośrodek może wówczas bez problemu rozliczyć się z Narodowym Funduszem Zdrowia. Poradnie najczęściej nie mają takiej możliwości. To koniecznie wymaga zmiany, tym bardziej że taki stan rzeczy nie ma medycznego uzasadnienia, a uwolnione zasoby zwiększyłyby dostępność do łóżek szpitalnych dla chorych wymagających hospitalizacji, istotnie skracając kolejki.

Potrzebujemy indywidualnego podejścia do rodzin i dzieci

Nawet dzieci z taką samą diagnozą mogą mieć zupełnie różne potrzeby. W Polsce bardzo brakuje indywidualnego podejścia do rodzin i dzieci. To jeden z największych problemów, który wymaga pilnego rozwiązania – o potrzebach osób z niepełnosprawnościami i ich rodzin, a także o swojej fundacji Ukochani, promującej rodzicielstwo zastępcze, mówi aktorka Magdalena Różczka.

Magdalena Różczka
aktorka, w serialu „Matki pingwinów" gra Tatianę, matkę chorego Michała, założycielka fundacji Ukochani, promującej rodzicielstwo zastępcze

Serial „Matki pingwinów" zyskał ogromną popularność. Czy spodziewaliście się takiego sukcesu?

Zdecydowanie nie. Kiedy zaczynaliśmy pracę nad tym projektem, nie mieliśmy pewności, jak zostanie odebrany przez widzów. Oczywiście mieliśmy nadzieję, że trafi do ich serc, ale skala jego sukcesu naprawdę nas zaskoczyła. Najważniejsza jednak była reakcja rodziców i rodzin, których ten serial dotyczył.

I jakie sygnały od tej grupy do was dochodzą?

Przede wszystkim poczuli, że zostali dostrzeżeni. Byli pełni nadziei, że zauważy ich reszta społeczeństwa, że pojawi się dyskusja… i chyba tak też się stało. Serial może pomóc większej liczbie osób zrozumieć, że wszystkie dzieci, w tym te z niepełnosprawnościami, są integralną częścią naszego społeczeństwa.

Z drugiej strony pojawiają się także głosy, że serial dotyka jedynie wierzchołka problemów, z którymi zmagają się rodziny. I rzeczywiście, jest to tylko namiastka, ale temat został bardzo dobrze przedstawiony. Ważne jest, by pamiętać, że rzeczywistość bywa znacznie bardziej skomplikowana, ale jednocześnie należy mieć na uwadze, że serial to medium rozrywkowe, a nie dokument.

Dla mnie i całej ekipy, zwłaszcza dla reżyserki, scenarzystki i pomysłodawczyni Klary Kochańskiej-Bajon, to niezwykle ważny temat, o którym trzeba mówić. Zadaniem serialu było poruszenie problemu, zainicjowanie rozmowy – i tę funkcję spełnił doskonale. Serial ożywił dyskusję na temat życia rodzin z dziećmi o specjalnych potrzebach. Co więcej, dzięki niemu powstały grupy wsparcia i fora, a ludzie zaczęli otwarcie dzielić się swoimi historiami.

W serialu wcielasz się w Tatianę, matkę chorego Michała. Widzimy, że jest ona wyczerpana i samotna, jakby zapomniana przez system. Jakie problemy systemowe najczęściej dotykają takie rodziny w Polsce?

Wsparcie systemowe w Polsce jest pełne luk i niedoskonałości, to bolączka wielu lat, nawet dekad, dziś – jak sądzę – wynikająca wciąż z niskiej świadomości społecznej, marginalizowania tematu i traktowania go właśnie archaicznie, w kategorii pomocy społecznej. To błąd. Jednym z najbardziej namacalnych wyzwań jest brak dostępu do odpowiedniej rehabilitacji. Wielu rodziców musi walczyć o miejsca na zajęciach czy o dostęp do specjalistów. Do tego dochodzi problem finansowania – terapie często są bardzo kosztowne, a nie każda rodzina może sobie na nie pozwolić. Co więcej, nawet dzieci z taką samą diagnozą mogą mieć zupełnie różne potrzeby. Każde dziecko jest inne, ale system często traktuje wszystkie rodziny jednakowo, co prowadzi do frustracji i poczucia niesprawiedliwości. Bardzo brakuje w Polsce indywidualnego podejścia do rodzin i dzieci. To jeden z największych problemów, który wymaga pilnego rozwiązania.

Jak oceniasz wsparcie społeczne, z jakim spotykają się rodziny wychowujące dzieci z niepełnosprawnościami? Czy zauważasz, że poziom empatii i zrozumienia wobec tych rodzin w społeczeństwie się zmienia?

To zależy. Niestety, wciąż często spotykamy się z niezrozumieniem i nieprzyjemnymi sytuacjami. Elwira, mama Maksa, który grał Michała, opowiadała mi o dniu, kiedy Maks wrócił ze spaceru po Warszawie i powiedział: „Mamo, czułem się jak małpa w zoo" – ludzie wytykali go palcami i komentowali. Takie sytuacje są dla dzieci niezwykle trudne, a dla rodziców frustrujące i bolesne. To pokazuje, jak bardzo potrzebna jest edukacja i rozwijanie empatii – zarówno wśród dorosłych, jak i dzieci. Powinniśmy uczyć się dostrzegać, rozumieć i akceptować różnorodność w naszym społeczeństwie. Patrzeć najpierw na człowieka, dopiero później na niepełnosprawność. To przecież jedna z jego cech, nie całość.

Jak sądzisz, co każdy z nas, niezależnie od swojej sytuacji życiowej czy możliwości finansowych, może zrobić, aby skuteczniej wspierać rodziny opiekujące się dziećmi z problemami zdrowotnymi i zapewnić im lepsze warunki do codziennego funkcjonowania?

Z rozmów z rodzicami wiem, że każda rodzina, na różnych etapach swojej drogi, potrzebuje czegoś innego. Dlatego warto otwarcie pytać: „Czego potrzebujesz? Jak mogę pomóc?". Jedni potrzebują wsparcia w codziennych obowiązkach, inni – chwili wytchnienia. Ważne jest, by wykazywać się życzliwością, uśmiechnąć się i zaproponować pomoc. Nawet najmniejszy gest może zrobić ogromną różnicę. Traktujmy osoby z niepełnosprawnościami tak samo jak każdego innego człowieka. Takie podejście może mieć kluczowe znaczenie, sprawiając, że ktoś poczuje się zauważony i doceniony. Największym błędem, jaki możemy popełnić, jest ignorowanie, komentowanie czy wytykanie palcami. Wszyscy jesteśmy ludźmi – z wrażliwością, potrzebami i marzeniami. A także prawami. Ostatnio usłyszałam takie mądre słowa od mamy dorosłej osoby z niepełnosprawnością sprzężoną, w tym intelektualną: „W Konstytucji RP nie ma gwiazdki z dopiskiem: »nie dotyczy osób z niepełnosprawnościami«". To sedno sprawy.

Pamiętajmy, że osoby z niepełnosprawnościami też mają swoje emocje, marzenia i potrzeby.

W jednym z odcinków Tatiana znajduje chwilę dla siebie i idzie do fryzjera. Teoretycznie można powiedzieć, że to błahostka, ale ten moment pokazuje, że rodziny chorych dzieci także potrzebują czasu dla siebie. Czy myślisz, że to jest zrozumiałe dla społeczeństwa?

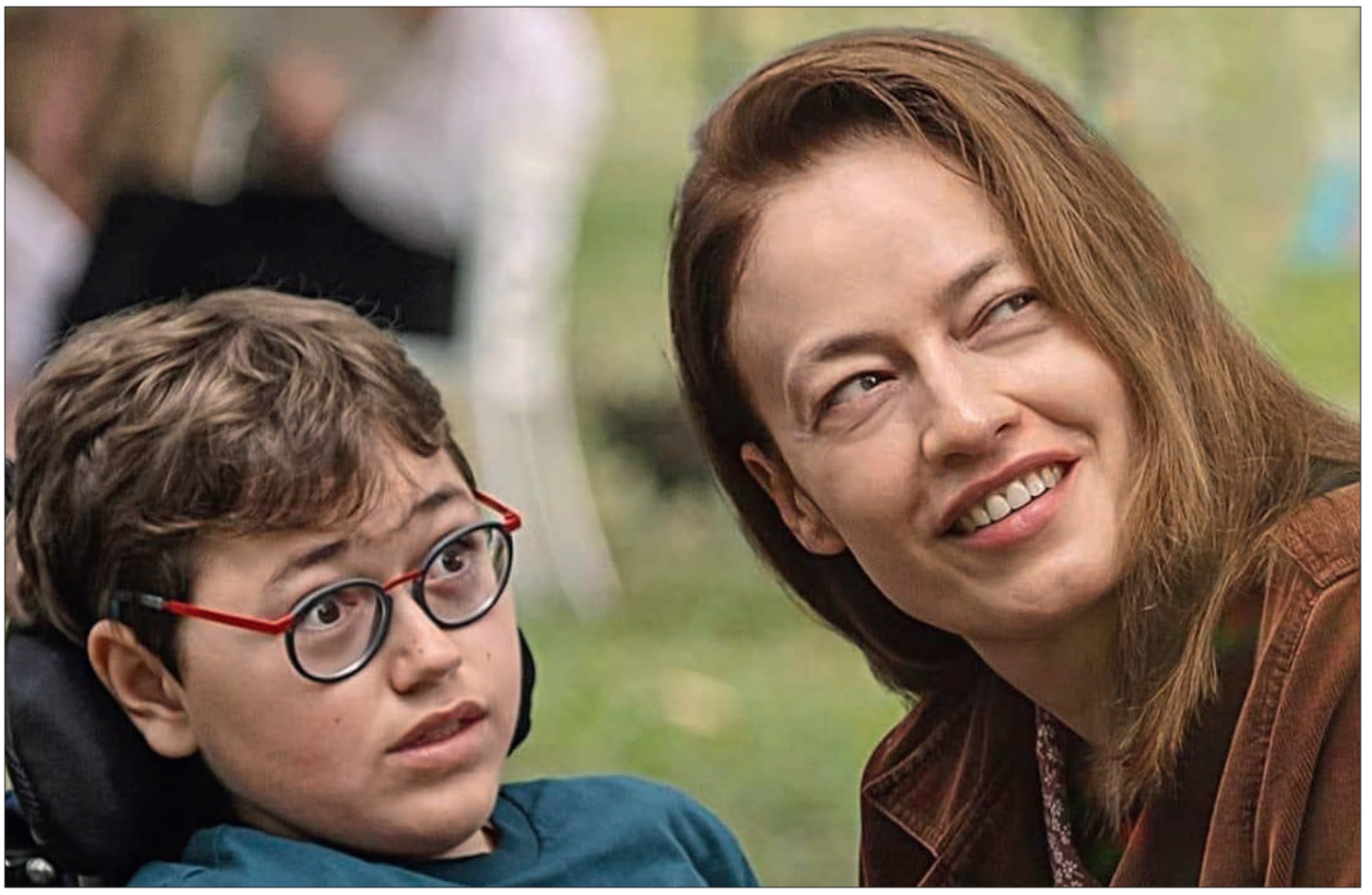
To absolutnie kluczowe. Rodzice często zapominają, że dbanie o siebie to nie egoizm, ale konieczność. To inwestycja w całą rodzinę – jeśli rodzic jest wypalony, nie będzie w stanie w pełni wspierać swojego dziecka. Takie chwile oddechu, choćby wizyta u fryzjera, mogą pozytywnie wpłynąć na relacje w rodzinie i dać rodzicom siłę do dalszego działania. Niestety, nie zawsze spotyka się to ze zrozumieniem. Co więcej, rodzice chorych dzieci bywają niesprawiedliwie oceniani. Ci, którym się jakoś wiedzie, rozliczani są w przestrzeni publicznej, zwłaszcza w social mediach, z każdej złotówki. Nawet drobny gest zadbania o siebie odbierany jest niezwykle negatywnie. Rodzice, którzy walczą z dziurawym systemem o fundamentalne wsparcie – takie jak asystencja osobista dla osób z niepełnosprawnościami, dostępna i włączająca edukacja, rehabilitacja czy specjalistyczny sprzęt – często są postrzegani jako roszczeniowi. Tymczasem te usługi, standardowe w Europie, pozwalają całej rodzinie funkcjonować w zdrowy i godny sposób. Swoją drogą w serialu mogliśmy zobaczyć asystencję w fantastycznym wykonaniu – wprawdzie jej namiastkę, i to w formule koleżeńskiej, ale postać Toma, to, jak świetną więź nawiązuje z Michałem, dając mu poczucie bycia kimś więcej, jednocześnie dając przestrzeń mojej bohaterce, to właśnie opowieść o asystencji. O przywracaniu ról społecznych. O byciu kimś więcej niż osobą z niepełnosprawnością i opiekunem osoby z niepełnosprawnością. To nie są żadne przywileje, ale konieczności, które pozwalają ich dzieciom normalnie funkcjonować w społeczeństwie i budować to społeczeństwo silniejsze.

Od wielu lat aktywnie angażujesz się w kwestie społeczne, zwłaszcza te dotyczące dzieci i rodzin w trudnych sytuacjach. Co było dla ciebie najważniejszym impulsem, który zainspirował cię do założenia fundacji Ukochani i poświęcenia się wspieraniu rodzin zastępczych?

Od 16 lat interesuję się losem dzieci pozbawionych opieki rodziców biologicznych. Wierzę, że najlepszą odpowiedzią na ich potrzeby jest rodzina zastępcza – miejsce, w którym mogą poczuć ciepło, bliskość i bezpieczeństwo. Niestety, w Polsce wciąż się zdarza, że dzieci, szczególnie noworodki, spędzają tygodnie, a nawet miesiące w szpitalach, ponieważ brakuje dla nich miejsc w rodzinach zastępczych. Bywa także, że trafiają do przepełnionych placówek opiekuńczo-wychowawczych. Dzieci w takich instytucjach często są

Serial „Matki pingwinów" ożywił dyskusję na temat życia rodzin z dziećmi o specjalnych potrzebach. Dzięki niemu powstały grupy wsparcia i fora, a ludzie zaczęli otwarcie dzielić się swoimi historiami. Skala jego sukcesu naprawdę nas zaskoczyła.

Bardzo potrzebna jest edukacja i rozwijanie empatii – zarówno wśród dorosłych, jak i dzieci. Powinniśmy uczyć się dostrzegać, rozumieć i akceptować różnorodność w naszym społeczeństwie. Patrzeć najpierw na człowieka, dopiero później na niepełnosprawność. To przecież jedna z jego cech, nie całość.



Fot. Piotr Litwic / Netflix

pozbawione indywidualnej opieki i – co równie ważne – dotyku, który odgrywa kluczową rolę w ich rozwoju emocjonalnym i fizycznym. Kontakt z jedną, stałą osobą daje im to, co najcenniejsze: poczucie stabilności i bezpieczeństwa. Fundacja Ukochani powstała, by wspierać rodziny zastępcze, pomagać im w codziennych wyzwaniach oraz promować ideę tworzenia takich domów. Wierzymy, że każdemu dziecku należy się dom, w którym będzie czuło się kochane i akceptowane.

Jakie najczęściej powielane mity lub stereotypy na temat rodzin zastępczych chciałabyś obalić, aby zachęcić więcej osób do podjęcia się tej ważnej roli?

Najważniejszy mit, który chciałabym rozwiać, to przekonanie, że rodziną zastępczą może zostać tylko klasyczna rodzina: małżeństwo z długim stażem i określonym statusem materialnym. To nieprawda! Rodziną zastępczą może zostać także osoba samodzielna – nie trzeba być w małżeństwie ani spełniać wygórowanych wymagań. Kluczowe są zaangażowanie, gotowość do pomocy oraz ukończenie kursu przygotowawczego. Nie mają znaczenia staż małżeństwa ani wiek. Najważniejsze są serce, determinacja oraz zrozumienie potrzeb dzieci.

Jakie wyzwania najczęściej pojawiają się na początkowym etapie stawania się rodziną zastępczą?

Proces stawania się rodziną zastępczą jest krótszy i mniej skomplikowany niż procedura adopcyjna, ale nadal wymaga dużego zaangażowania. Kandydaci na rodziców zastępczych przechodzą szczegółową weryfikację: muszą udowodnić, że nie byli karani, uczestniczyć w rozmowach z psychologiem i organizatorem pieczy zastępczej oraz ukończyć kurs dla kandydatów na rodziny zastępcze. Dopiero po spełnieniu tych wymagań mogą przyjąć dziecko pod swoją opiekę. Choć te procedury mogą wydawać się trudne, są one niezbędne, aby zapewnić dziecku bezpieczne i stabilne warunki. Warto jednak podkreślić, że cały proces jest prostszy i szybszy, niż wielu osobom się wydaje.

W jaki sposób osoby, które nie mają możliwości zostania rodzinami zastępczymi, mogą aktywnie wspierać takie inicjatywy?

Każdy może coś zrobić, niezależnie od swojej sytuacji życiowej. Można wspierać fundacje, takie jak Ukochani, finansowo, poprzez darowizny lub jako wolontariusz, poświęcając swój czas na pomoc. Równie ważne jest wsparcie emocjonalne – bycie rodziną zaprzyjaźnioną, pomoc w codziennych obowiązkach czy po prostu dobre słowo skierowane do rodziców zastępczych. Czasami wystarczy powiedzieć tym rodzinom, że ich działania mają ogromne znaczenie, aby dodać im sił. Każdy gest, nawet najmniejszy, ma wartość. Ciepło, zauważenie i serdeczność mogą naprawdę zrobić różnicę.

Tak jak ze wspieraniem rodzin z chorym dzieckiem?

Dokładnie. Empatia, otwartość i szacunek to wartości, które mogą uczynić nasze społeczeństwo lepszym dla wszystkich.

rozmawiała dr Paulina Mozolewska

Jedno państwo, dwa resorty

Jeśli pacjent nie jest leczony w odpowiedni sposób i w odpowiednim czasie, wpada na lata w koszty resortu opieki społecznej. Gdyby potraktować drogie leczenie jako inwestycję, to może się okazać, że wcale nie obciąży on systemu – będzie wręcz do niego dokładał – przekonuje Stanisław Maćkowiak, prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN.

Patrzy pan na świat oczami pacjentów. I co pan widzi?

Widzę polskie realia, czyli najlepiej nie jest, ale staramy się robić wszystko, żeby te realia zmienić na korzyść pacjentów. Zwłaszcza tych, którzy cierpią na choroby rzadkie, bo one nie są faworyzowane w naszym systemie zdrowia, a przynajmniej nie były do tej pory. I to pomimo faktu, że choroby rzadkie dotykają między 6 a 8 proc. społeczeństwa. W Polsce jest to grupa od 2,5 do 3 mln ludzi. To ogromny problem zarówno medyczny, jak i społeczny.

Trzy miliony pacjentów w Polsce chorych jest też na cukrzycę, ale o nich się mówi. Dlaczego z chorobami rzadkimi nie jest podobnie?

Choroby rzadkie nie są tak samo nagłaśniane jak choroby populacyjne z kilku powodów. Po pierwsze, kwestia choćby samej nazwy – choroby rzadkie są właśnie postrzegane jako rzadkie i często nie budzą takiego samego zainteresowania jak choroby, które mają większy zasięg populacyjny.

Dodatkowo choroby populacyjne, takie jak cukrzyca, są bardziej rozpoznawalne, co sprawia, że ich problematyka jest widoczna w mediach i w dyskursie publicznym. Ludzie mają większą świadomość o chorobach, które mogą ich bezpośrednio dotknąć, co nie jest tak oczywiste w przypadku chorób rzadkich, które mogą wydawać się odległe i nieistotne dla ogółu społeczeństwa.

Kolejnym istotnym czynnikiem jest trudność w diagnostyce chorób rzadkich. Średni czas diagnozy dla tych chorób wynosi od pięciu do siedmiu lat, co sprawia, że pacjenci często nie otrzymują odpowiedniej pomocy przez długi czas. W przeciwieństwie do chorób populacyjnych, które są łatwiej rozpoznawane przez lekarzy, choroby rzadkie wymagają specjalistycznej wiedzy, co dodatkowo utrudnia ich identyfikację i leczenie.

Wszystkie te czynniki wpływają na to, że choroby rzadkie nie są tak samo nagłaśniane jak choroby populacyjne, mimo że stanowią poważny problem zarówno medyczny, jak i społeczny.

Mamy jednak coś, co jest ogromnym osiągnięciem na poziomie światowym – przesiew noworodków na ponad 30 chorób rzadkich. Dzieci, które zostaną wyłapane przez ten przesiew, mają szansę na normalne życie z uwagi na to, że one są diagnozowane bezobjawowo i od razu. To daje szansę na błyskawiczne wdrożenie procesu leczenia. Mam nadzieję, że będziemy rozszerzać ten przesiew noworodków maksymalnie na wszystkie jednostki chorobowe, na które można go robić.

W momencie, kiedy taki pacjent zostanie zdiagnozowany bezobjawowo, automatycznie obcinamy cały proces diagnostyki, w który on by wpadał, gdyby diagnozy nie dostał. To jest najtańsze, i najlepsze, i najbardziej bezpieczne dla pacjentów podejście.

Stanisław Maćkowiak
prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN i Federacji Pacjentów Polskich

Jednak w kryteriach wprowadzania nowych badań przesiewowych jest zapisane, że musi istnieć leczenie na daną chorobę, by taki przesiew wprowadzić.

Absolutnie się nie zgadzam z takim podejściem. Nawet jeśli dla pacjenta nie ma leku, to przynajmniej nie jest on wciągany do worka badań. A jest to często worek bez dna. Poza tym nawet przy braku dedykowanego leczenia farmakologicznego można zastosować te metody, które mu pomogą w walce z chorobą.

Oczywiście można też go nie diagnozować bezobjawowo przy przesiewie i ciągać latami po lekarzach. Tylko po co? To prawda, że na 10 tys. jednostek chorobowych w chorobach rzadkich jakakolwiek oferta farmakologiczna jest dla 4–5 proc. chorych, czyli 95 proc. nie ma oferty, nie ma zatem leku. Jednak z punktu widzenia pacjenta uważam, że lepiej wiedzieć o chorobie – nawet jeśli dziś jest to tylko wiedza – niż wydeptywać z dzieckiem ścieżki po szpitalach. Wiedza zawsze jest lepsza niż niewiedza. To realistyczne podejście do świata i do życia.

Wiele się zmieniło od czasu, kiedy zaczynał pan pracę na rzecz pacjentów.

To jest przepaść. Kiedyś nie było nic, nawet nikt nie słyszał o tych jednostkach chorobowych. Pierwsza z chorób rzadkich, na którą został zrobiony przesiew, czyli fenyloketonuria, była kiedyś śmiertelna. W tym momencie mało tego, że to jest przewlekła choroba, to jeszcze pacjenci żyją z nią jak normalni, zdrowi ludzie.

W momencie, kiedy rodzice noworodka dostają diagnozę, dziecku wprowadzana jest specjalistyczna dieta lecznicza. Co ważne, są to preparaty refundowane. Dawniej, gdy dziecko nie miało takiej diagnozy w początkowym okresie swojego życia, kiedy rozwija się mózg, dochodziło w nim do największych uszkodzeń – nieodwracalnych. Dziś pod wpływem leczenia rozwija się jak zdrowe dziecko.

Czy ten postęp to zasługa tylko rodziców, którzy sami wywalczyli zmiany?

Wszystko, co dzieje się w naszym systemie zdrowia w kontekście chorób rzadkich, zmienia się dzięki szalonym zapaleńcom. Nie tylko tym ze strony rodziców, bo oni automatycznie chcą zrobić dla swoich dzieci wszystko, co w ich mocy, a może jeszcze więcej, ale także dzięki grupie pasjonatów lekarzy i innych specjalistów z systemu ochrony zdrowia, którzy oprócz normalnej pracy poświęcają swój czas dla tych chorych. Oni też są filarem zmian, czyli wprowadzenia wreszcie w życie Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024–25. Mówię wreszcie, bo już w 2009 roku zostały przez Unię Europejską wydane rekomendacje zalecające krajom członkowskim tworzenie strategii bądź Planu dla Chorób Rzadkich w celu zapewnienia chorym na choroby rzadkie kompleksowej opieki. Był na to czas do 2013 roku. Polsce to się nie udało. Pierwszy Plan dla Chorób Rzadkich został przyjęty w drodze uchwały KPRM dopiero w 2021 roku. Wtedy rozpoczęły się prace nad jego implementacją, ale zabrakło czasu na jego wdrożenie.

Co powinno się stać, żeby ten plan był skuteczny?

Jest parę elementów, które są konieczne do tego, żeby systemowo zacząć pomagać chorym z chorobami rzadkimi.

Po pierwsze, trzeba mieć miejsce, czyli muszą powstać ośrodki eksperckie chorób rzadkich. Na razie mamy z tym problem legislacyjny z uwagi na to, że ustawa o świadczeniach zdrowotnych nie daje takiej możliwości. Trzeba zatem zrobić nowelizację ustawy. Następnie utworzyć akty prawne wykonawcze, czyli rozporządzenia, które dadzą możliwość powołania ośrodków eksperckich na choroby rzadkie.

Po drugie, musi być odpowiednie systemowe finansowanie tych ośrodków. Część pacjentów ma ciężkie przypadki choroby wymagające mnóstwa procedur związanych z diagnostyką i z leczeniem. To jest zdecydowanie bardziej skomplikowane niż przy chorobach populacyjnych. W związku z tym koszty są wyższe, więc nikt nie jest zainteresowany, żeby brać na siebie takiego pacjenta.

W tym momencie mamy 44 ośrodki eksperckie, które są w europejskiej sieci chorób rzadkich (ERN). One niejako z marszu wejdą do sieci polskiej. To za mało. Kolejne centra eksperckie muszą objąć swoją opieką więcej miejsc na mapie Polski, bo trudno, żeby pacjent ze Szczecina leczył się w Krakowie.

Po trzecie, muszą to być ośrodki odpowiedniej jakości, spełniające odpowiednie kryteria. Po czwarte, musi być tam ktoś, kto będzie tych pacjentów przyjmował, czyli odpowiedni specjaliści. Także odpowiednio wynagradzani, żeby nie uciekali z tych ośrodków do innych miejsc systemu.

System wielu naczyń połączonych.

To musi działać systemowo. Pamiętajmy też, że obecny plan to tylko początek. Nie ma w nim mowy o kompleksowej opiece nad chorymi na choroby rzadkie. Pochyliliśmy się w tym momencie tylko nad jedną częścią tej opieki – tą medyczną. I bardzo dobrze z uwagi na to, że poprzednio próbowaliśmy robić plan kompleksowej opieki i nic z tego nie wyszło. Teraz przynajmniej zróbmy pierwszą część związaną z opieką medyczną, a potem dokładajmy kolejne elementy.

Jakie?

Przede wszystkim opiekę socjalną, edukację, pracę itp. To jest bardzo trudne, bo dotyczy porozumień między resortami. Mam duże doświadczenie i brak jakichkolwiek efektów, aby doprowadzić do zainteresowania i współpracy poszczególnych resortów, które są zobligowane do świadczenia pomocy chorym na choroby rzadkie.

Ministerstwo Zdrowia zajmuje się zdrowiem, a Ministerstwo Rodziny Pracy i Polityki Społecznej – opieką społeczną. Minister zdrowia patrzy głównie na to, ile kosztuje leczenie takiego pacjenta. Najlepiej oczywiście, żeby to nie było bardzo dużo. Ale przecież ten pacjent, jeśli nie jest leczony w odpowiedni sposób i w odpowiednim czasie, to wtedy – mówiąc kolokwialnie – wpada na lata w koszty drugiego resortu – opieki społecznej. Zatem państwo jako całość będzie obciążone większymi kosztami. Gdyby potraktować drogie leczenie jako inwestycję w pacjenta, to może się okazać, że wcale nie obciąży on systemu – będzie wręcz dokładał tam swoje środki, żeby można było pomagać innym chorym.

Pamiętajmy o tym, że pacjenci chorzy na choroby rzadkie nie wymagają specjalnego traktowania, chcą po prostu mieć zabezpieczone szanse na normalne życie jak inni obywatele naszego kraju.

rozmawiała Margit Kossobudzka

Potrzeba sprawnej Polski

dr Maria Libura
Gdański Uniwersytet Medyczny

W ostatni dzień lutego obchodzimy Światowy Dzień Chorób Rzadkich. Ten dzień przypomina, że za każdą z tych dziwnie brzmiących diagnoz stoi konkretny człowiek ze swoimi marzeniami i planami. Aby te marzenia miały szansę się spełnić, potrzeba sprawnego państwa, odpowiedniego finansowania usług publicznych i solidarności społecznej.

Badać i leczyć

Choroby rzadkie, wbrew nazwie, dotyczą wielu Polaków. Choć każda z tych jednostek chorobowych występuje rzadko, razem stanowią poważne wyzwanie dla systemu ochrony zdrowia i polityki społecznej. Polska doczekała się drugiego Planu dla Chorób Rzadkich, który ma przyspieszyć diagnozowanie i usprawnić ścieżkę opieki. Plan zakłada między innymi poprawę diagnostyki i tworzenie kolejnych ośrodków eksperckich w całej Polsce. To ważny krok, bo w praktyce choroby rzadkie wymagają nie tyle jednorazowej interwencji, ile ciągłego wsparcia i opieki w ciągu całego życia pacjenta. Dodajmy, że takie ośrodki w Polsce istnieją, wiele mimo trudności kadrowych łączy się w europejskie sieci. Warunkiem rozwoju ich potencjału jest to, by otrzymały odpowiednie finansowanie, aby diagnozować i leczyć nowocześnie, ale także – sprawnie koordynować opiekę nad pacjentem. Nowoczesne terapie sporo kosztują, a organizacja leczenia w przyjazny dla pacjenta sposób również wymaga ludzi i środków.

Brakuje wsparcia

Niestety, w naszym kraju poklask zyskują hasła obniżania składki zdrowotnej. Nadal wyzyskuje się też zapał osób dobrej woli, nakładając ogromne ciężary dodatkowej, bezpłatnej pracy na zapaleńców i tych, co nie mają innego wyjścia. Dotyczy to zarówno szpitali, które czasem kredytują programy lekowe, lekarzy, przyjmujących w publicznej poradni po godzinach, organizacji pacjentów, jak i samych chorych i ich rodzin. Ci ostatni nie tylko sami muszą opanować sztukę logistyki leczenia, ale także nauczyć się poruszać w labiryncie zabezpieczenia społecznego. Rzadkie choroby to zwykle rzadkie niepełnosprawności. Wiele osób z chorobami rzadkimi jest zmuszonych ograniczyć swoje plany życiowe ponieważ polski system nie jest nastawiony na wsparcie w funkcjonowaniu i ogranicza prawa do świadczeń.