



SENAT RP

# ZAPIS STENOGRAFICZNY

---

---

---

**Posiedzenie**  
**Komisji Zdrowia (73.)**  
w dniu 26 czerwca 2018 r.

IX kadencja

---

Porządek obrad:

1. Informacja na temat rzadkich chorób spichrzeniowych (choroba Fabry'ego, choroba Gauchera, choroba Pompego).

(Początek posiedzenia o godzinie 11 minut 13)

(Posiedzeniu przewodniczy przewodniczący Waldemar Kraska)

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Witam państwa bardzo serdecznie na siedemdziesiątym trzecim posiedzeniu Komisji Zdrowia.

Witam bardzo serdecznie pana ministra Zbigniewa Króla razem ze współpracownikami. Witam pana Jarosława Sławka, prezesa... Nie potrafię odczytać, bo niestety niewyraźnie jest napisane...

(Prezes Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Neurologicznego Jarosław Sławek: Polskiego Towarzystwa Neurologicznego.)

O, cieszę się bardzo.

Witam panią Agatę Wolnicką i pana Pawła Ignatowicza z Narodowego Funduszu Zdrowia. I znowu bardzo nieczytelny podpis...

Panie Ministrze, proszę o przedstawienie sytuacji w zakresie rzadkich chorób spichrzeniowych.

### **Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia Zbigniew Król:**

Panie Przewodniczący! Panowie Senatorowie! Szanowni Państwo!

Na temat chorób rzadkich debata w Polsce trwa od wielu lat. To są jedne z tych chorób, w przypadku których oczekiwanie na wszelkie innowacyjne terapie... Można powiedzieć, że ta sprawa zatacza historyczne kręgi. Jeśli chodzi o wybrane przez państwa choroby spichrzeniowe – chorobę Fabry'ego, chorobę Gauchera, chorobę Pompego – i aktualne możliwości ich leczenia, to poproszę za chwilę o wypowiedź pana dyrektora Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji, który opowie na temat programów lekowych i samej refundacji.

Ja chciałbym tytułem wprowadzenia odnieść się do szerszego zagadnienia, a mianowicie pewnego rodzaju strategii dla chorób rzadkich. Ona w tej chwili jest na końcowym etapie opracowywania w Ministerstwie Zdrowia – powinniśmy jeszcze w wakacje rozpocząć konsultacje jej zapisów. Dodatkowym elementem, który jest na nieco bardziej zaawansowanym etapie, jest europejska sieć szpitali referencyjnych. Z ogólnej puli 26 takich sieci szpitali referencyjnych w skali Europy, zajmujących się właśnie wyjątkowo rzadkimi chorobami, Polska przystąpiła do 22,

natomiast pozostałe 4... Będziemy działali tak, żeby w tym roku również tam zafunkcjonować. Dotyczy to oczywiście różnych chorób, nie tylko tych tutaj wskazanych czy przede wszystkim nie tych – nie ukierunkowaliśmy się na te choroby. Niemniej jednak uważam, że przyjęcie tej strategii, jak i ścisła współpraca z ośrodkami europejskimi w prowadzeniu pacjentów, leczeniu i weryfikowaniu tych chorób na pewno przyniosą korzyść w postaci lepszej opieki, wcześniejszej diagnostyki i prawdopodobnie terapii, które wykazują swoją skuteczność.

I słowo tytułem wprowadzenia do tematyki samej terapii. Leki stosowane w tych chorobach przechodzą te same procedury... muszą być szczególnie analizowane, jeśli chodzi o procedury bezpieczeństwa klinicznego, ale również wpływu na budżet płatnika. My musimy, odpowiadając na wnioski refundacyjne firm, które składają takie wnioski w przypadku określonych terapii, bardzo wnikliwie analizować nie tylko część kliniczną, która jest podstawą rejestrowania np. przez Europejską Agencję Leków, ale również możliwości finansowe, które w systemie są. Leczenie chorób ultraradkich innowacyjnymi cząstkami kosztuje wielokrotnie więcej niż przeciętne terapie w chorobach powszechnie występujących. I to jest ten obszar, którym się zajmujemy.

A jeśli chodzi o konkretne programy lekowe, które w tej chwili są finansowane, oraz metody terapeutyczne, to poproszę pana dyrektora Szmulskiego z departamentu polityki lekowej, jeżeli pan przewodniczący pozwoli, żeby tytułem wprowadzenia – jak rozumiem, będzie prezentacja na ten temat – przedstawił...

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Proszę, Panie Dyrektorze.

### **Pełniący Obowiązki Dyrektor Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia Łukasz Szmulski:**

Dziękuję serdecznie, Panie Przewodniczący.

Szanowni Państwo Senatorowie! Szanowni Państwo Zgromadzeni podczas obrad tej komisji!

W uzupełnieniu słów pana ministra dodam, iż jeżeli chodzi o farmakoterapię, stosowanie produktów leczniczych w farmakoterapii tych 3 chorób, to duża część inicjatywy leży po stronie podmiotu odpowiedzialnego, czyli

tego podmiotu, który jest właścicielem bądź importerskim leku, bo to na wniosek tego podmiotu rozpoczyna się proces refundacyjny. Jest to oczywiście proces skomplikowany, który wymaga koordynacji z wieloma podmiotami, takimi jak choćby agencja oceny technologii i taryfikacji, czy też oceny HTA w tym kontekście. Jeszcze później są negocjacje z komisją ekonomiczną, a na koniec rozstrzygnięcie ministra co do objęcia refundacją danego leku we wnioskowanym przez podmiot wskazaniu.

Jeżeli chodzi o te 3 konkretne choroby, które są przedmiotem dzisiejszych rozważań, to chciałbym powiedzieć, że w chorobie Fabry'ego na dzień dzisiejszy stosujemy głównie leczenie objawowe z uwagi na to, że na tę chwilę żaden z produktów leczniczych nie jest jeszcze refundowany. Co prawda został złożony ostatnio wniosek przez podmiot odpowiedzialny dla leku o nazwie Replagal, który jest w tym momencie na etapie uzgodnień programu lekowego. Prawdopodobnie ten program będzie nosił nazwę „Leczenie choroby Fabry'ego”, ale to jest proces, tak jak mówiłem na wstępie, który trwa, wymaga wielu uzgodnień i konsultacji z różnymi podmiotami. Na dzień dzisiejszy ten proces jeszcze nie jest zakończony, więc trudno wskazać, jakim wynikiem zakończy się postępowanie.

Jeżeli chodzi o leczenie choroby Pompego, to w tym momencie jest już program „Leczenie choroby Pompego” o kodzie ICD-10 E 74.0, w ramach którego jest refundowane podawanie alglukozydazy alfa – lek Myozyme. A jeżeli chodzi o chorobę Gauchera, to dostępny jest program lekowy „Leczenie choroby Gauchera” o kodzie ICD-10 E 75.2, w ramach którego podawana jest imigluceraza – lek Cerezyme. Na tę chwilę, jeżeli chodzi o te choroby, mamy tylko te 2 leki. Tak jak wspominałem, w przypadku choroby Fabry'ego jeszcze żadnego programu nie ma. Jest jeden wniosek złożony, jest on w fazie konsultacji, w tym momencie jest procedowany. Mamy nadzieję, że ten proces dosyć szybko się zakończy i będziemy mieli w zakresie leczenia tej choroby program lekowy i lek refundowany. Jeżeli chodzi o refundację leków, to tyle. Dziękuję.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję bardzo.

Pan minister coś chciałby dodać?

### **Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia Zbigniew Król:**

Tytułem uzupełnienia tej części refundacyjnej, programów lekowych... Jeśli chodzi o chorobę Pompego, to w ubiegłym roku 42 pacjentów było objętych programem lekowym. Ta populacja jest mniej więcej taka sama jak w poprzednim roku. Wzrost nakładów nastąpił o 3, 4 miliony zł. 36 milionów zł w zeszłym roku było i w tej chwili jest to, że tak powiem, kontynuowane. W programie lekowym dotyczącym choroby Pompego jest 12 pacjentów. Tutaj też jest wzrost – z 3,9 miliona zł w 2016 r. do 4,7 miliona w roku 2017. W tym roku będzie to kontynuowane i prawdopodobnie również ulegnie wzrostowi.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję, Panie Ministrze.

Teraz bym prosił o wypowiedź drugą stroną. Jak państwo widzicie opiekę państwa nad chorymi z rzadkimi chorobami spichrzeniowymi w Polsce? Wiem, że macie państwo prezentacje.

Kto z państwa chciałby teraz zabrać głos?

Proszę się przedstawić...

*(Wypowiedź poza mikrofonem)*

Ale ja bym prosił, żeby do mikrofonu, bo jest transmisja... Proszę usiąść tam, gdzie jest mikrofon.

### **Prezes Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Neurologicznego Jarosław Sławek:**

Jarosław Sławek, jestem neurologiem, prezesem Polskiego Towarzystwa Neurologicznego, pracuję w Gdańskim Uniwersytecie Medycznym.

Zacznę od choroby Pompego, ponieważ lek stosowany w tej chorobie jest refundowany. Od 2006 r. jest zarejestrowany preparat, który był wspomniany, zawierający alglukozydazę. To jest choroba, która się poddaje leczeniu. A że się poddaje, to mamy na to dowody w postaci pacjentów. Jest to autosomalna recesywna, rzadka – spełnia to kryterium – choroba spichrzeniowa. To zaburzenia spichrzenia glikogenu, który się gromadzi w mięśniach, sercu, wątrobie, także w mózgu, i daje objawy, które są bardzo niespecyficzne. Stąd liczba chorych, których mamy w Polsce, jest, jak szacujemy, dziesięciokrotnie niższa niż liczba chorych, którzy rzeczywiście chorują na tę chorobę, a być może jeszcze niższa.

Jak państwo widzicie, objawy są bardzo niespecyficzne, często związane z zaburzeniami funkcji mięśni oddechowych. Są to poranne bóle głowy, zawroty głowy, a przede wszystkim nietolerancja wysiłku, skolioza, postępujące osłabienie mięśni, zwłaszcza osiowych i kończyn dolnych. Badania laboratoryjne nie za bardzo nam w diagnostyce pomagają. Jedynym badaniem, z takich prostych do zrobienia, jest oznaczenie poziomu – wzrostu – kinazy kreatynowej. Można szybko, bez badania genetycznego, skryningować to w tej chwili, bez kosztów, poprzez tzw. badanie suchej kropli krwi.

Ta choroba ma 3 postaci – dziecięcą, młodzieńczą i dorosłych – w zależności od aktywności enzymu. Najciężej przebiega u dzieci, nieco lepiej u młodzieży, a najlepiej u dorosłych, w przypadku których aktywność enzymu jest poniżej 40%. No ale jednocześnie najtrudniej ją wtedy rozpoznać, bo objawy pojawiają się późno.

Jest rzadka: 1 na 40 tysięcy urodzeń. Na podstawie danych epidemiologicznych z różnych krajów można powiedzieć, ekstrapolując te dane, że mamy w Polsce od minimum 126 do ponad 2 tysięcy chorych. Możliwe skuteczne leczenie otrzymuje ok. 50 chorych. Ono jest refundowane w Polsce, ale opóźnienie rozpoznania z powodu tych objawów, o których wspominałem, prowadzi do fatalnych skutków – wielu chorych nie doczeka momentu leczenia. To trwa od 9 do 13 lat. Powody są bardzo różne, przede wszystkim trudność klinicznego rozpoznania, tak jak we wszystkich rzadkich chorobach.

Są różne sposoby... Różne kraje zastanawiają się, jak tę wykrywalność poprawić. Czy testować genetycznie wszystkie dzieci, czy pobierać krew na badanie kinazy kreatynowej? To jeszcze nie jest do końca jasne.

To, co chciałbym pokazać na końcu, to 2 przykłady pacjentów, których znam od prawie 5 lat. Oni trafili do nas jako dorośli ludzie, 33-letnia kobieta i mężczyzna. Od dzieciństwa mniej sprawni fizycznie. Rozpoznano u nich miopatię, ale nie postawiono rozpoznania. Objawy były typowe, takie jak w przypadku wielu miopatii. Zdiagnozowaliśmy ich na podstawie testu suchej kropli krwi, a później to zostało potwierdzone badaniem genetycznym. Clou jest tutaj. Proszę zobaczyć, jak bardzo szybko poprawiają się parametry wydolnościowe u tych chorych. A to jest tylko 16 miesięcy. W tej chwili mamy dane z 5 lat. Już po 10 miesiącach leczenia poprawiły się dane ze spirometrii, poprawiły się dane z testu 3-minutowego marszu, 6-minutowego marszu i siła mięśniowa praktycznie w każdej grupie mięśniowej u obu pacjentów. A zatem to leczenie jest skuteczne długofalowo. Obecnie leczymy ok. 4 lata. W innym polskim ośrodku, w Instytucie Psychiatrii i Neurologii w Warszawie, leczymy się 6 lat. Ostatnio powstała publikacja dotycząca właśnie tej grupy chorych leczonych w instytucie. 6-letni stabilny przebieg choroby. Jest to leczenie bezpieczne także dla kobiet ciężarnych i płodu. Jedna z naszych podopiecznych urodziła zdrowe dziecko. Myślę, że to jest dobry przykład, który pokazuje, jak leczenie może rzeczywiście zmienić los pacjentów. Chorzy, którzy już są w stanie ciężkim, nie kwalifikują się do tego programu, tak że ta wczesna diagnostyka jest niezwykle istotna. Dziękuję bardzo.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję, Panie Profesorze.

Strona społeczna, pokazując, że coś ze strony ministerstwa jest niedopatrzone... Ale w tej chwili uważacie państwo, że obecna refundacja tych leków jest wystarczająca do tego, żeby...

### **Prezes Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Neurologicznego Jarosław Sławek:**

To znaczy pokrywa nasze potrzeby, tylko że naszym zdaniem pacjentów, którzy mogliby z tego skorzystać, na pewno jest w Polsce więcej. Oni są po prostu niezdiagnozowani. No, sama refundacja leku oczywiście nie rozwiązuje wszystkich problemów tych chorych. A to jest problem dostępu do respiratoroterapii, do domowej rehabilitacji, problem świadomości innych lekarzy o istnieniu takiej choroby czy np. problem znieczulenia. Bardzo boleśnie odczuł go na sobie pan Przemek, który siedzi naprzeciwko mnie – znieczulono go tak, że nie mógł się później wybudzić, dojść do poprzedniego stanu. Myślę, że tych problemów jest dużo i dlatego o chorobach rzadkich musimy mówić, szczególnie w kontekście tego, że dostępne są leki. Wiadomo, że zainteresowanie chorobami, których się nie da leczyć, jest i ze strony społecznej, i ze strony płatnika pewnie mniejsze niż w przypadku tych chorób, które się leczy dają. Nasza edukacyjna działalność zmierza także

ku temu, żeby nauczyć lekarzy rozpoznawać przynajmniej te choroby, których leczenie jest możliwe, mimo że mogą się z nimi nie spotkać przez całe swoje życie.

*(Przewodniczący Waldemar Kraska: W tej chwili, jak widziałem na slajdzie, 50 osób jest leczone. Tak?)*

Około, tak.

*(Przewodniczący Waldemar Kraska: Ok. 50 osób.)*

Nie mam dokładnych danych.

*(Głos z sali: Ale chorych jest chyba więcej...)*

Chorych, tak jak szacowaliśmy, jest w Polsce 6, 7 razy więcej. Włosi robili takie badanie kilka lat temu. Oni zrobili badanie wielośrodkowe i w ciągu 1 roku znaleziono 20 dodatkowych niezdiagnozowanych chorych. W sposób bardzo systemowy podeszli do tej diagnostyki. No, jak na Włochy to jest mała liczba. Myślę, że inne sposoby diagnostyki i skringingu trzeba wdrażać. Ja wiem, że więcej chorych to jest większe obciążenie dla budżetu państwa, bo, tak jak pan minister przedstawiał, koszty tego są ogromne. No ale z drugiej strony liczba chorych i skuteczność tej terapii, jak myślę, usprawiedliwiają takie egalitarne podejście.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję, Panie Profesorze.

Czy ktoś z państwa chciałby o tych innych chorobach coś powiedzieć, czy strona społeczna już nie ma...

*(Senator Andrzej Wojtyła: Ja chciałbym zapytać...)*

Ale to momencik, Panie Senatorze.

Czy ktoś jeszcze? Pan by chciał, tak?

Proszę bardzo. I proszę się przedstawić.

Panie Profesorze, proszę wyłączyć swój mikrofon.

### **Pan Przemysław Burmer:**

Dzień dobry państwu.

Panie Przewodniczący! Czcigodna Komisjo! Szanowni Państwo!

Na wstępie chciałbym podziękować panu przewodniczącemu za możliwość wypowiedzi przed państwem w tak ważnych dla nas, dla pacjentów z chorobą Pompego, sprawach. Nazywam się Przemysław Burmer. Tak jak profesor wspomniał, zdiagnozowano u mnie chorobę Pompego, a było to ok. 6 lat temu. Wcześniej to było objawowo badane i diagnoza była błędna od 1990 r. bodaj. Od 5 lat jestem objęty programem lekowym i dostaję enzym, o którym profesor wspomniał. Tak więc jestem leczony. Dzięki tej terapii lekowej my pacjenci z chorobą Pompego możemy żyć, funkcjonować. Mamy rodziny, mamy dzieci i funkcjonujemy w miarę swoich możliwości fizycznych. Oczywiście podziękowania dla pana profesora, który się nami zajmuje. Problemy przy terapii... Wszyscy pacjenci z chorobą Pompego w Polsce są ze sobą w stałym kontakcie – wymieniamy się doświadczeniami, omawiamy problemy, chociażby te występujące podczas korzystania z tej terapii. Bo jest kilka problemów, które... Można by wspólnie się nad tym pochylić i spróbować wyjaśnić problem dotyczący wdrażania pacjentów do programu respiratoroterapii domowej. Jest też problem z dostępnością rehabilitacji dla pacjentów z chorobą Pompego. Tego dostępu nie ma, a w naszym przypadku jest to bardzo... No, każdy niepełno-

sprawnego tego potrzebuje, ale w przypadku chorób mięśniowych stała, regularna rehabilitacja to jest podstawa, która zapewnia sukces w dalszej terapii. Tak że w tej kwestii...

Jest też problem – mam nadzieję, że będzie możliwość, żeby to omówić; profesor o tym wspomniał – dotyczący ciąży u kobiet z chorobą Pompego. Moja siostra jako pierwsza w Polsce i trzecia na świecie przeszła ciążę z jednoczesną terapią enzymatyczną z pełnym sukcesem. Zespół profesora zbierał dokumentację, monitorował, jak ta ciąża przebiegała. W tej chwili jej syn ma 4 lata, jest zdrowy i rozwija się wspaniale. Tak że nie ma przeciwwskazań, by... Refundacja terapii enzymatycznej w przypadku ciąży jest na dzień dzisiejszy niedostępna. Tutaj trzeba indywidualnie występować do producenta o dawkę leku charytatywnie, tak by kobieta mogła tę ciążę przejść. Tak że to tak w skrócie. Dzięki terapii jesteśmy w stanie żyć, funkcjonować, cieszyć się resztą zdrowia. Dziękuję bardzo.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję bardzo.

Teraz może byśmy przeszli do pytań ze strony państwa senatorów do pana ministra, do pana profesora. Jak widzę, pan profesor jest...

Pan senator Wojtyła miał takie pytanie.

### **Senator Andrzej Wojtyła:**

Ja chciałbym zapytać, Panie Profesorze, jak to wykrywają w innych krajach i czy są jakieś populacje, w których tych przypadków jest więcej. Bo w przypadku niektórych chorób genetycznych są gdzieś na świecie takie populacje, które bardziej wosobnie się krzyżują i tam to nasilenie czy częstość występowania takich chorób jest wyższa. Czy mają państwo wiedzę, jakie są doświadczenia na świecie w zakresie wykrywania tych chorób? Pan profesor mówił o opóźnieniu w rozpoznaniu. Jaki jest średni wiek przeżycia pacjentów, u których wykryto tę chorobę?

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Proszę, Panie Profesorze.

### **Prezes Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Neurologicznego Jarosław Sławek:**

Jeśli popatrzymy na ten slajd, to zauważymy, że dane epidemiologiczne są, że tak powiem, w dużym rozrzucie: 1 do 14 tysięcy, do 300 tysięcy populacji, 1 na 40 tysięcy urodzeń... W przypadku chorób rzadkich epidemiologia jest bardzo trudna do określenia, ponieważ zależy od poziomu wykrywalności chorób w różnych krajach, od sprawności systemów. W Polsce mamy tak naprawdę jedną poradnię chorób mięśni – w Warszawie w szpitalu przy ul. Banacha – która jest kompletnie w tym zakresie niewydolna. Ona powinna być takim ośrodkiem referencyjnym, ale ta jedna poradnia nie wystarczy. Jak powiedziałem, w przypadku takiego kraju jak Włochy takich poradni chorób nerwowo-mięśniowych jest blisko 20 i one oferują specjalistyczną diagnostykę w przypadku wszystkich tych chorób.

Wykrywalność tej choroby to jest trudny problem. Chcemy bardziej się skupić na pacjentach i próbujemy dotrzeć do nich poprzez media społecznościowe, poprzez fundacje, poprzez Facebook i inne media, tak żeby pacjenci sami, na podstawie swoich własnych objawów, wymieniwszy doświadczenia, skierowali się do odpowiedniego miejsca, w którym zostanie im udzielona porada diagnostyczna. No, liczymy się z tym, że to może spowodować, że więcej chorych może do nas trafić. To dotyczy także dzieci. Postać dziecięca choroby to jest postać, która stanie się postacią dorosłych, o ile ci chorzy dożyją tego wieku.

Bez leczenia ta choroba się kończy fatalnie, kończy się respiratoroterapią. No, można bardzo długo prowadzić respiratoroterapię, ale to, do czego zmierzamy, to nie tylko wydłużenie życia, ale przede wszystkim poprawa jakości tego życia. Pan Przemek normalnie żyje, prowadzi firmę, ma rodzinę, może wyjeżdżać. No, może nie biega, ale może żyć zupełnie normalnie. Ma w tej chwili 41 lat... Chyba nie zdradzam tutaj żadnych tajemnic. Myślę, że to pokazuje... Takie przykłady najlepiej pokazują, że po prostu warto tych chorych leczyć. Patrząc na inne schorzenia, w przypadku których nie ma refundacji... Oczywiście poziom dowodów medycznych dotyczący skuteczności leków jest różny w różnych chorobach. Ale to jest taka grupa chorób, do których się podchodzi w innych krajach w sposób specyficzny. FDA w Stanach Zjednoczonych bardzo często rejestruje leki już po drugiej fazie badań klinicznych, szczególnie w przypadku takich chorób, gdzie chorzy nie mogą długo czekać. Tam ta ścieżka skrócona jest coraz częściej stosowana. Nie mówię tu o refundacji, ale o rejestracji. To jest troszkę inny problem. Niemniej jednak jest to początek możliwej ścieżki refundacyjnej.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Pan senator chciałby dopytać?

### **Senator Andrzej Wojtyła:**

Ja tylko chciałbym powiedzieć, że myślę, iż wczesne rozpoznanie raczej zależy od lekarza rodzinnego i pediatry. Ja jestem pediatrą... Przeglądałem testy specjalizacyjne zarówno z medycyny rodzinnej, jak i z pediatrii. Tam niewiele jest pytań o choroby spichrzeniowe, a o chorobę Pompego żadnego pytania nie ma. Ja myślę, że jeżeli lekarze... Ja jako pediatra miałem szczęście rozpoznać taką chorobę – prawie 17 lat miało to dziecko – no ale pediatrzy... Lekarze rodzinni niewiele wiedzą na temat tej choroby.

*(Prezes Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Neurologicznego Jarosław Sławek: To prawda.)*

I nawet gdyby było 10 poradni mięśniowo-nerwowych... Jak nie wpadnie na to ten konkretny lekarz, który się opiekuje dzieckiem i robi bilanse zdrowia, to my tego nie wykryjemy, Panie Profesorze.

### **Prezes Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Neurologicznego Jarosław Sławek:**

No tak, ale chorób rzadkich jest mnóstwo. Jak państwo... Tu mamy przykłady tylko trzech. Jak policzymy

wszystkich chorych z chorobami rzadkimi, to się okaże, że jest ich 4 albo nawet 5 razy tyle, co z chorobą Alzheimera – to będzie ten poziom, jak policzymy tych wszystkich chorych. Lekarz, który nie ma styczności z takimi chorymi, najczęściej nie myśli... Jeśli widzi jakieś objawy, to chce odesłać i odsyła – taka jest praktyka codzienna – do poradni wyższego rzędu czy wyższej referencyjności. To mogłoby zmienić... W poradni na Banacha czeka się w tej chwili kilka lat na wizytę, która dopiero może rozpocząć proces diagnostyczny. No, niestety taka jest rzeczywistość. Oczywiście robimy, ile się da, żeby wykształcić lekarzy, tak by ci umieli rozpoznawać chociażby te rzadkie choroby, które poddają się leczeniu. Uważam, że obowiązkiem lekarza jest mieć wiedzę na temat tej części chorób.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję bardzo.

Czy ktoś z państwa senatorów chciałby zadać pytanie lub zabrać głos w dyskusji?

Pan nie jest senatorem, ale proszę.

*(Prezes Zarządu Stowarzyszenia Rodzin z Chorobą Gauchera Wojciech Oświeciński: A, to przepraszam bardzo.)*

Proszę, proszę.

### **Prezes Zarządu Stowarzyszenia Rodzin z Chorobą Gauchera Wojciech Oświeciński:**

Dzień dobry. Nazywam się Wojciech Oświeciński. Jestem prezesem stowarzyszenia osób z chorobą Gauchera. Jestem również pacjentem, który jest leczony od długiego czasu – leczenie rozpocząłem w 1995 r. Tak jak pan Przemek jestem przykładem skuteczności terapii. Moje życie do momentu rozpoczęcia terapii nie miało zbyt dobrych rokowań i moja przyszłość nie była pewna, gdyż moja choroba, choroba Gauchera – to również jest choroba spichrzeniowa – jest wieloukładowa, postępująca i ciągła, w związku z czym rokowania nie są najlepsze.

Jak pan profesor wspomniał, osobną kwestią jest kwestia przeżywalności – tego, czy to jest choroba śmiertelna, czy nie – i osobną kwestią jest kwestia jakości życia pacjenta. Dzięki leczeniu, które mam od ponad 23 lat, funkcjonuję normalnie w społeczeństwie, nie jestem obciążeniem dla mojej rodziny. A założyłem rodzinę, mam dwójkę dzieci, jestem aktywny zawodowo i mogę planować przyszłość dla siebie, dla swojej rodziny, dla swoich dzieci.

To, co chciałbym jeszcze powiedzieć, to to, że nas oczywiście nie jest za dużo i podstawowy problem, który widzę, to jest problem z wykrywaniem tej choroby. My mamy takie podejście, że... Pytanie, do kogo kierować informacje na temat choroby: czy do internistów, lekarzy zajmujących się dziećmi, czy, tak jak pan profesor wskazał, próbować kierować te komunikaty do trochę węższego grona? Myśmy zdecydowali, że będziemy je kierować do lekarzy hematologów, gdyż pewne objawy naszej choroby są podobne do tych, którymi zajmuje się lekarz hematolog. I tu budujemy tę komunikację, tak żeby na tym etapie choroba Gauchera była wykrywana. W tej chwili jest leczonych w Polsce ok. 65 pacjentów. Podejrzewamy, że drugie tyle przypadków nie jest leczonych, ponieważ nie zostały wykryte. Dziękuję.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję bardzo.

Widzę, że jest następna prezentacja. Proszę o przedstawienie się. I słuchamy o następnej chorobie metabolicznej.

### **Adiunkt w Katedrze Chorób Metabolicznych na Wydziale Lekarskim w Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego Beata Kieć-Wilk:**

Dzień dobry państwu. Nazywam się Beata Kieć-Wilk. Jestem lekarzem internistą, endokrynologiem, diabetologiem, a ponieważ mam również specjalizację z laboratoryjnej genetyki medycznej, zostałam wytypowana przez mojego szefa do tego, żeby zajmować się pacjentami z rzadkimi chorobami metabolicznymi.

Proszę państwa, chciałabym przedstawić państwu zagadnienie choroby Gauchera. Wszystko zaczęło się od tego, że pan doktor postanowił popęlić pracę doktorską, w której opisał przypadek pacjentki z powiększoną wątrobą, śledzioną, z anemią i małopłytkowością. Ta pacjentka zmarła. Wykonał u niej badanie histopatologiczne i stwierdził obecność takich nietypowych komórek. Co się okazało? Proszę państwa, te komórki to są zmienione makrofagi. Na czym polega problem? W naszym organizmie powstaje wiele związków, które są niezbędne do funkcjonowania naszego organizmu, ale natura czasem produkuje czegoś więcej, niż potrzeba, i nie lubi niczego marnować. Stąd też te związki, ten nadmiar produktów jest rozkładany w lizosomach. Rozkład ten następuje pod wpływem działania enzymów. U pacjentów z chorobą Gauchera jeden z enzymów odpowiedzialny za rozkładanie naturalnie produkowanych substancji jest uszkodzony. Stąd dochodzi do niekontrolowanej akumulacji produktów w organizmie pacjenta. Pacjent cały czas produkuje te związki, choroba ma charakter postępujący i niestety, bez leczenia, nieodwracalny. Żeby się bronić, organizm wysyła makrofagi, które zjadają ten nadmiar produktów, próbując usunąć zbędne związki. Te makrofagi się zmieniają, robią się takie piankowate, i osadzają się w różnych narządach. Stąd powstaje problem, że jedna choroba dotyka równocześnie wielu układów, wielu narządów, upośledzając funkcjonowanie pacjenta. Dochodzi do powiększenia wątroby, śledziony, dochodzi do zajęcia szpiku – stąd ci pacjenci mają objawy hematologiczne.

Musimy pamiętać o tym, że uszkodzenie genu daje różny efekt biologiczny. Białko może całkowicie nie funkcjonować – to powoduje powstanie najcięższego typu choroby Gauchera, typu 2, tzw. noworodkowego. W tych przypadkach już płód jest uszkodzony – dziecko często rodzi się martwe bądź też dziecko umiera w ciągu pierwszego roku życia. Leczenie tutaj nic nie da. Może być też takie uszkodzenie, które powoduje, że dochodzi do zaburzenia aktywności enzymu i enzym działa na poziomie ok. 30%. Wtedy mamy formę łagodniejszą choroby, formę dorosłą, tzw. typ 1, nieneuronopatyczny, czyli nie dochodzi do uszkodzenia centralnego systemu nerwowego. Pan Wojtek jest przykładem takiego pacjenta. Pacjent ma objawy trzewne – powiększenie wątroby, śledziony – natomiast funk-

cjonuje całkowicie prawidłowo. Może być jeszcze forma pośrednia, tzw. typ 3, w przypadku której oprócz objawów typowo otrzewnych, a także uszkodzeń kostnych – dochodzi do patologicznych złamań, aseptycznej martwicy kości – dochodzi do uszkodzeń neurologicznych takich jak padaczka lekooporna, zez, zaburzenia intelektualne.

Proszę państwa, jeżeli chodzi o lizosomalne choroby spichrzeniowe – proszę zobaczyć – to teoretycznie mamy ogromny panel możliwości wsparcia pacjentów. Nie możemy ich leczyć przyczynowo, ponieważ terapia genowa jest jak do tej pory nieskuteczna. Trwają badania, ale nie udało się jeszcze wprowadzić skutecznej terapii genowej w przypadku spichrzeniówek. Obecnie najbardziej skutecznym leczeniem jest enzymatyczna terapia zastępcza. Pacjentom brakuje enzymu. Niektóre choroby... Ok. 5% chorób spichrzeniowych można leczyć i choroba Gauchera należy do takich chorób. Podajemy pacjentom egzogeny enzym. Kwestia tego, kiedy zaczniemy działać. Pacjent, który ma tę łagodniejszą formę wrodzonej choroby, ma taki okres w swoim życiu, w którym on jest asymptotyczny. I teraz tak. Możemy takiego pacjenta obserwować. Jeżeli pojawiają się pierwsze objawy choroby, pierwsze zmiany hematologiczne – dochodzi do powiększenia wątroby czy śledziony – to w tym momencie możemy włączyć leczenie. Dzięki temu leczeniu możemy cofnąć te zmiany – pacjent się normalizuje, jego parametry biochemiczne, funkcjonowanie narządów wraca do normy. Nasze późniejsze działanie polega na utrzymaniu pacjenta w dobrostanie. Ale jeżeli dopuścimy do tego, że dojdzie do powikłań, do aseptycznej martwicy kości, do złamań, to my już tego nie cofniemy. Nawet jak włączymy leczenie i parametry hematologiczne się poprawią, wymiary narządów mięszzowych się zmniejszą, chociaż nie zawsze... Ale pewne zmiany są nieodwracalne. Wtedy włączenie enzymatycznej terapii też jest pomocne, bo dzięki temu utrzymujemy stan pacjenta na takim poziomie, na jakim udało nam się uchwycić tę chorobę. Stąd tak istotne jest wczesne zdiagnozowanie tych pacjentów i włączenie leczenia.

Jeżeli chodzi o terapię enzymatyczną, to, tak jak pan minister wspominał, mamy 2 preparaty zarejestrowane i na szczęście refundowane. Mam takich pacjentów pod opieką, którzy leczeni są obydwooma tymi preparatami. Jest to program lekowy, my ich monitorujemy. Pacjenci zgłaszają się raz na 2 tygodnie. To jest hospitalizacja jednodniowa, podawanie leku jest dożylnie. Cała procedura przyjęcia pacjenta, monitorowania jest zgodna z wytycznymi programu terapeutycznego.

Proszę państwa, enzymatyczna terapia zastępcza w chorobie Gauchera była rewolucyjną terapią. Ta choroba była pierwszą chorobą, w której wprowadzono w ogóle terapię enzymatyczną. Proszę spojrzeć na te zdjęcia: to jest ta sama dziewczynka po roku leczenia. Dziecko bez leczenia, zdiagnozowane w Warszawie... Po roku dziewczynka ma całkowitą normalizację narządów trzewnych, rozwija się prawidłowo, rośnie i funkcjonuje.

Teraz są nowsze metody dla pacjentów z troszkę łagodniejszą formą choroby Gauchera, a mianowicie tzw. terapia redukcji substratu. Stwierdzono tak: skoro powstaje jakiś produkt, który nie może być rozkładany, to spróbujmy ominąć ten etap metaboliczny – przesunąć

my szlak metaboliczny na troszkę inne tory, tak żeby przeskoczyć blok enzymatyczny. Są dostępne tabletki, zarejestrowane... Jeżeli chodzi o Miglustat, to on jest zarejestrowany w Polsce, ale nier refundowany. Obecnie trwają badania i dyskusje nad wprowadzeniem drugiego preparatu. Ta terapia ma swoje zalety, ponieważ pacjent nie musi zgłaszać się do szpitala co 2 tygodnie i nie musi mieć podawanego leku dożylnie. Proszę pamiętać, że podawanie egzogenego białka jest związane z ryzykiem reakcji anafilaktycznej. Ja mam 2 pacjentów, którzy przeszli ciężkie reakcje anafilaktyczne po terapii enzymatycznej. Podawanie tabletek nie niesie takiego ryzyka. No ale musimy pamiętać o tym, że jeżeli mamy pacjenta w cięższym stanie, jeżeli mamy pacjenta, który już ma dolegliwości bólowe, zmiany kostne, to terapia redukcji substratu nie będzie u niego skuteczna. Taką osobę musimy dać na terapię enzymatyczną. Są już europejskie wytyczne, które mówią, jakich pacjentów możemy kwalifikować do terapii enzymatycznej i w przypadku jakich pacjentów myśleć o terapii redukcji substratu.

Proszę państwa, przechodzimy teraz do problemu, kto się ma zajmować tymi pacjentami. Jeżeli chodzi o pediatrię, to teoretycznie mamy sprawę prostą. Od wielu lat jest takie przekonanie, że choroby rzadkie metaboliczne to jest tylko i wyłącznie problem pediatryczny. Proszę państwa, istnieje specjalizacja z rzadkich chorób metabolicznych, ale jedynie w pediatrii. Ja od lat zajmuję się pacjentami z różnymi chorobami metabolicznymi, a nie mam specjalizacji, która mnie do tego uprawnia. Problem polega na tym, że... Oczywiście jest, że pediatry znacznie częściej spotykają się z rzadkimi chorobami metabolicznymi, bo są to choroby wrodzone. One są bardzo ciężkie, te dzieci umierają. Ze względu na to, że mamy postęp medycyny, postęp terapii, wiedzy i możliwości diagnostycznych, coraz więcej tych pacjentów osiąga wiek dojrzały. I w tym momencie pojawiają się problemy związane z tym, że ci pacjenci rozwijają powikłania związane z progresją ich choroby, a równocześnie się starzejają i zaczynają chorować na takie same choroby jak każdy z nas. Zaczynają mieć nadciśnienie, rozwijają otyłość, cukrzycę, zaburzenia lipidowe, których to chorób pediatry nie leczą. I jest problem, co dalej zrobić.

Proszę państwa, jak opiekować się pacjentem dorosłym z rzadką chorobą metaboliczną? Kto ma się tym zająć? Internista? Sam internista tego nie robi. Wiem to z autopsji. Proszę państwa, ci pacjenci zaczynają mieć tyle powikłań, tyle dodatkowych schorzeń, że lekarz prowadzący takiego pacjenta musi mieć możliwość konsultacji specjalistycznej. Nie jesteśmy w stanie objąć naszą wiedzą tak złożonego tematu. Ci pacjenci wymagają rehabilitacji, zabezpieczenia ortopedycznego, wsparcia psychologicznego. Proszę państwa, to jest schorzenie wrodzone postępujące, to jest ogromne obciążenie dla pacjenta i dla jego rodziny. Jak państwo wspominali, te osoby wchodzi w wiek prokreacyjny. Ja mam pacjentki z rzadkimi chorobami metabolicznymi, które urodziły dzieci, ale tam w grę wchodziła kwestia monitorowania tych pacjentek. One często przechodziły ciężkie załamania metaboliczne i była konieczność intensywnej terapii. Na szczęście udało się, ciąży zakończyły się sukcesem. No ale tu musi być ginekolog, który będzie



potrafił poprowadzić taką pacjentkę, bo to nie jest, że tak powiem, zwykła pacjentka. Dlatego konieczne jest stworzenie zespołu wielodyscyplinarnego.

Jak możemy poprawić opiekę nad tymi pacjentami? Proszę państwa, narodowy plan chorób rzadkich – państwo się tym zajmują. Komisja Europejska wzięła pod uwagę, że pacjenci z chorobami rzadkimi na terenie Europy mają różny dostęp do leczenia, do terapii i stąd powstała wspomniana przez pana ministra idea sieci europejskich. Proszę państwa, powstała europejska sieć ośrodków referencyjnych leczenia rzadkich chorób metabolicznych i my jesteśmy jedynym ośrodkiem z Polski, który wszedł w obręb tej sieci. Jestem przedstawicielem, jestem koordynatorem tej sieci w Polsce. Sieć metabolicznych chorób rzadkich obejmuje 19 państw, 67 ośrodków. Tak jak mówiłam, jesteśmy jedynym ośrodkiem z Polski. Z tej sieci wytypowano 3 ośrodki, w tym nasz... Przeszliśmy audyt zewnętrzny, europejski audyt zewnętrzny. Był to bardzo ciężki audyt, bardzo dużo nas to kosztowało, ale się udało – przeszliśmy weryfikację i zostaliśmy w tej sieci. Powiem tak. Uczestnictwo w tej sieci bardzo nam pomogło. Ideą tej sieci jest propagowanie wiedzy, umożliwienie pacjentom z chorobami rzadkimi dostępu do diagnostyki, do konsultacji w ośrodkach specjalistycznych nie tylko na terenie Polski, ale i na terenie Europy, a także zadbanie o to, żeby była unifikacja terapii i diagnostyki dla pacjentów z różnych krajów. Oczywiście jest też oczekiwanie co do współdziałania między krajami, między ośrodkami, ale także bardzo duży nacisk na szerzenie wiedzy dotyczącej rzadkich chorób metabolicznych.

Proszę państwa, kto, tak jak pan senator pytał, ma rozpoznawać te choroby? Rozpoznajemy je my, gdyż zrobienie testów diagnostycznych, które potwierdzą tę chorobę... To są bardzo drogie testy i tak naprawdę nie są refundowane. Jest też problem z dostępnością tych testów. Tak więc lekarz pierwszego kontaktu nie robi tych testów, pediatra nie robi tych testów. Oni muszą wiedzieć, że muszą posłać do nas. Ja mam pacjenta z rzadką chorobą metaboliczną spichrzeniową, z mukopolisacharydozą. Lekarz pierwszego kontaktu skojarzył, że w wiosce, w której leczy, jest dziecko ze zdiagnozowaną taką chorobą, które klinicznie wygląda podobnie do tego pacjenta. I przysłał tego pacjenta do mnie, a ja zrobiłam całą diagnostykę wraz z potwierdzeniem genetycznym. Ten pacjent już jest włączony do leczenia, rozpoczął leczenie. Jeżeli chodzi o opóźnienie diagnostyki, proszę państwa, to najstarszy pacjent z chorobą Gauchera, którego zdiagnozowałam – z wrodzoną chorobą – miał 75 lat.

Proszę państwa, jeszcze statystyka, jeżeli chodzi o rozpoznawalność tej choroby. Mówimy o opóźnieniu diagnostyki – wiemy o tym – ale również o niedodiagnozowaniu tej choroby. Proszę państwa, szacuje się, że choroba Gauchera występuje z częstością 1 na 100 tysięcy. To zależy od typu. Typ 1 jest najczęstszy – tu częstość szacuje się nawet na 1 na 40 tysięcy. Są kraje, w których szacowana częstość występowania choroby Gauchera wynosi 1 na 150 tysięcy. Tak jak pan profesor zaznaczał, nie ma rejestrów chorób rzadkich, to znaczy jest kilka rejestrów tej samej choroby, ale nie ma zunifikowanego jednego rejestru. Stąd też bardzo trudno przewidzieć, jaka jest epidemiologia tej choroby. Zakładając, że to jest 1 na 100 tysięcy... Skoro Polaków

mamy 38 milionów, to teoretycznie w naszym państwie powinno być ok. 400 pacjentów z chorobą Gauchera. Tak jak mówił Wojtek, leczonych jest 64 pacjentów – tyłu jest objętych programem. Oprócz tego mamy ok. 20–30 pacjentów, którzy są zdiagnozowani, ale nie są objęci leczeniem. Czyli mamy ok. 90 pacjentów. No to do tych 400 pacjentów jeszcze dużo nam brakuje. Dziękuję serdecznie za uwagę.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję, Pani Doktor.

Czy ktoś z państwa chciałby zadać pytanie? Nie ma zgłoszeń.

Czy państwo macie jeszcze jakąś prezentację, czy... To poprosimy.

*(Adiunkt w II Katedrze Chorób Wewnętrznych na Wydziale Lekarskim w Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego Stanisława Bazan-Socha: Czy mogę zaznaczyć?)*

Tak, proszę bardzo.

### **Adiunkt w II Katedrze Chorób Wewnętrznych na Wydziale Lekarskim w Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego Stanisława Bazan-Socha:**

Szanowni Państwo, przede wszystkim bardzo dziękuję za zaproszenie na dzisiejsze posiedzenie komisji. Jest to dla mnie ogromny zaszczyt, tym bardziej że reprezentuję tutaj, powiedziałabym, interesy pacjentów z chorobą Fabry'ego, której leczenie niestety nie jest w Polsce refundowane w żadnym aspekcie, jeśli chodzi o enzymatyczną terapię zastępczą, pomimo że takie leczenie jest dopuszczalne.

Kilka słów na temat tej choroby...

*(Przewodniczący Waldemar Kraska: Prosimy jeszcze o przedstawienie się, Pani Profesor. Dobrze?)*

Nazywam Stanisława Bazan-Socha, pracuję w Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego w Krakowie. Jestem zaangażowana, właściwie już od czasu zakończenia studiów, w diagnostykę i leczenie pacjentów z tą chorobą. Mam ich w obserwacji w tym momencie ok. 20, z czego 7 pacjentów otrzymuje leczenie enzymatyczne w ramach leczenia charytatywnego. O tym kilka słów powiem później.

Definicje, jak myślę, nie są istotne, przynajmniej na dzisiejszym spotkaniu. Może tylko wspomnę, że choroba ultrazadka według definicji Unii Europejskiej to taka, która występuje nie częściej niż 3 razy na 10 tysięcy żywych urodzeń.

Choroba Fabry'ego. Częstość występowania – 1 na 100 tysięcy żywych urodzeń w Europie. Jest to schorzenie dziedziczne, lizosomalne, sprzężone z chromosomem X. To jest o tyle ważna informacja, że najbardziej charakterystyczny obraz kliniczny... Najczęściej chorują chłopcy, młodzi mężczyźni, mężczyźni generalnie, natomiast u kobiet w zależności od typu mutacji i od innych współistniejących czynników manifestacja kliniczna może być różna. Mamy tutaj niedobór pewnego enzymu – lizosomalnej alfa-galaktozydazy. Jeśli jej brakuje, to w organizmie odkładają się

patologiczne złoży pewnych związków cukrowo-lipidowych, np. globotriaosyloceramidu, takiego klasycznego, sztandarowego związku, ale i innych. W sumie wariantów jest wiele. Typ wariantu genetycznego do pewnego stopnia wpływa na obraz kliniczny choroby.

Tak jak powiedziałam, najbardziej typowy obraz kliniczny dotyczy mężczyzn. No, objawy mogą zaczynać się już w wieku przedszkolnym czy wczesnoszkolnym. Są to przed wszystkim dolegliwości o typie bólów neuropatycznych – bóle piekące, kłujące w zakresie rąk, w zakresie stóp. Czasami pojawiają się tzw. kryzysy Fabry'ego, przełomy – bóle są wręcz nie do wytrzymania. Pacjenci opowiadają o rękach, nogach moczonych we wrzątku. Są to objawy, które pojawiają się np. przy zmęczeniu, przy gorączce, przy przeziębieniach, ale i w okresie okołopokwitaniowym, czasami niezależnie od przyczyny. Później pojawiają się zaburzenia pocenia, niezwykle istotne, bo towarzyszy im oczywiście zła tolerancja bardzo ciepłych dni czy wysiłku fizycznego. W związku z tym ci chłopcy unikają zajęć WF czy codziennych aktywności. Typowe zmiany dermatologiczne, zmiany na rogówce, także w soczewce i w błonie naczyniowej oka. To jest o tyle ważne, że chorobę czasami rozpoznają okuliści. To akurat w Polsce się zdarza rzadko, ale np. w naszej zaprzyjaźnionej rodzinie w Niemczech rozpoznali to schorzenie właśnie okuliści. W drugiej, trzeciej dekadzie życia pojawiają się objawy najgorsze, związane z zajęciem narządów życiowo ważnych – choroba nerek, uszkodzenie mięśnia sercowego, zaburzenia w zakresie krążenia naczyniowo-mózgowego z udarem, z innymi objawami takimi jak zaburzenia słuchu, zawroty głowy, nawracające bóle głowy i postępująca niewydolność nerek, która prowadzi do schyłkowej niewydolności i do potrzeby włączenia dializ.

To są takie typowe objawy skórne – to jest tzw. angiokeratoma – które pojawiają się głównie w okolicach brzucha, bioder, ud. I typowe obrzęki limfatyczne u tych pacjentów.

U kobiet objawy mogą być różne. W niektórych rodzinach – Wojtek pewnie będzie o tym opowiadał – kobiety i mężczyźni chorują podobnie, ale w większości przypadków jest tak, że u kobiet manifestacja pojawia się kilka lat później, jest mniej nasilona i może ograniczać się np. tylko do kardiomiopatii przyrostowej, czyli do zaburzeń w zakresie pracy serca, czy tylko do zaburzeń pracy nerek. No, oczywiście skraca życie... W zależności od tego, jakie były badania kliniczne, jakie były wyniki... No, to jest ok. 20 lat, jeśli chodzi o mężczyzn, a jeśli chodzi o kobiety, to od 5 do 10 lat. W wielu przypadkach choroba prowadzi do wczesnego inwalidztwa – głównie z powodu niewydolności tych 3 narządów i układu: nerek, serca i centralnego systemu nerwowego.

Problemy diagnostyczne są takie, jak w przypadku każdej choroby rzadkiej. Tutaj dodatkowo... No, nie mamy leczenia, nie mamy w ogóle ośrodków, które by prowadziły tych pacjentów, nie ma żadnych zespołów, które by w sposób programowy zajęły się diagnozą tych pacjentów. W związku z tym to niedorozpoznawanie jest jeszcze większe niż w przypadku choroby Gauchera i choroby Pompego.

Badania laboratoryjne właściwie na nic nie wskazują. Problem często dotyczy zagadnień pediatrycznych, internistycznych, ale i dermatologicznych, o czym mówiłam, oraz

reumatologicznych. Te bóle dłoni i stóp często interpretowane są jako zespół Raynauda, jako, powiedzmy, gorączka reumatyczna czy np. gościec stawowy. Później zaczynają się problemy neurologiczne, nefrologiczne, kardiologiczne, laryngologiczne i tak naprawdę często trudno jest postawić, nawet doświadczonemu specjalście, ostateczne rozpoznanie. Pacjenci skarżą się, że często odsyłani są do psychiatry – z uwagi na te właśnie bardzo niecharakterystyczne objawy: a to pieczenie dłoni, a to pieczenie stóp, a to jakieś rzuty gorączki, a to objawy takie, które trudno z czymkolwiek połączyć przy zupełnie negatywnych badaniach laboratoryjnych. Zupełnie inna sytuacja jest wtedy, kiedy mamy w rodzinie osobę dotkniętą tą chorobą, no bo wtedy mamy szybką ścieżkę i udaje się chorobę albo potwierdzić, albo wykluczyć.

Co jest ważne? Tak jak w każdej z tych chorób, im szybsza diagnoza, tym szybsze zrozumienie objawów pacjenta, a przede wszystkim większa szansa na włączenie skutecznego leczenia. Jeśli leczenie enzymatyczne zostanie włączone zbyt późno... Złoży, które gromadzą się w komórkach, doprowadzają do zniszczenia, do martwicy, do zwłóknienia narządów i takiemu pacjentowi tak naprawdę nie jesteśmy w stanie pomóc.

No, czekamy na nowe leki, czekamy na terapię genetyczną, czekamy na leki doustne, a na razie podstawowym sposobem leczenia wszystkich wariantów choroby Fabry'ego jest enzymatyczna terapia zastępcza. 2 wymienione leki dostępne na terenie Unii Europejskiej – Fabrazyme i Replagal – są dostępne na rynku od 2001 r., czyli od 17 lat. Są to leki o udowodnionej skuteczności i bezpieczeństwie. Właściwie wszystkie kraje europejskie refundują enzymatyczną terapię dla pacjentów spełniających kryteria określone według wytycznych ekspertów, no w Polsce wciąż nie ma tego leczenia. I może krótka dygresja. Ja nie uważam, że każdy pacjent z chorobą Fabry'ego powinien być tak leczony... W moim odczuciu takie leczenie na pewno powinno być skierowane do pacjentów z klasyczną postacią, szczególnie młodych mężczyzn.

Skuteczność. Udowodniono zmniejszenie częstości lub opóźnienie występowania powikłań sercowo-naczyniowych czy nerkowych, istotną poprawę jakości życia, istotną redukcję dolegliwości bólowych, wydłużenie przeżycia. Oczywiście trudno wskazać bezpośrednio i w sposób niebudzący wątpliwości w badaniach klinicznych, bo to są badania, które obejmują 50, 60 pacjentów, przy tak rzadkiej chorobie, obserwowanych przez 3, 4 lata... Niemniej jednak redukcja istotnych, poważnych działań niepożądanych ze strony serca, mózgu jest niewątpliwa. Wielu pacjentów... Właściwie wszyscy moi pacjenci, którzy otrzymują enzymatyczną terapię, pracują. Skuteczność zależy od wczesnego włączenia leczenia, o czym już mówiłam. Zbyt późne rozpoznanie niestety wiąże się z brakiem efektywności leczenia.

No, ono nie jest w Polsce refundowane... Uważam, że to powinno być zmienione. Pacjenci, którzy brali udział w badaniach klinicznych, mogą kontynuować leczenie na koszt producenta leku w postaci tzw. terapii charytatywnej. Tu jednak chciałabym zwrócić uwagę na to, że nie jest to dostarczanie leku bez przerw. W ostatnim roku taka przerwa była 6-miesięczna z racji, nie wiem, zmiany

prawa farmaceutycznego, możliwości... No, to jest łaska i niełaska firm produkujących lek. I to niestety odbija się na nas wszystkich. No a pozostali pacjenci skazani są na samodzielne pokrywanie kosztu leku, co praktycznie nie jest możliwe przy tej cenie leku.

Jaka jest perspektywa pacjentów z chorobą Fabry'ego wobec braku refundacji leczenia? No, dolegliwości bólowe odporne na konwencjonalne leczenie, zaburzenia w funkcjonowaniu przewodu pokarmowego, biegunki, zaburzenia wchłaniania, bóle brzucha, narastająca niewydolność nerek, dializy, przeszczepienie, powikłania sercowo-naczyniowe, przerost lewej komory, klasyczne objawy ostrego zespołu wieńcowego czy zawału serca w młodym wieku, nawet u osób 30-letnich, no i udar mózgu. Mamy też utratę słuchu, lęk, depresję i inwalidztwo związane z niemożnością uzyskania leczenia i braku takiego kompleksowego spojrzenia na życie i na przyszłość tych pacjentów. No i przedwczesna śmierć, o czym niestety nie możemy zapomnieć. Bardzo dziękuję.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję bardzo za tę prezentację.  
Czy ktoś z państwa ma pytania do pani doktor?  
Proszę, Panie Senatorze.

### **Senator Andrzej Wojtyła:**

Ja mam. Pani powiedziała, że leczenie nie jest refundowane...

*(Adiunkt w II Katedrze Chorób Wewnętrznych na Wydziale Lekarskim w Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego Stanisława Bazan-Socha: Tak.)*

Chciałbym dowiedzieć się, jaki jest roczny koszt takiego leczenia i ilu pacjentów do leczenia nadawałoby się.

### **Adiunkt w II Katedrze Chorób Wewnętrznych na Wydziale Lekarskim w Collegium Medicum Uniwersytetu Jagiellońskiego Stanisława Bazan-Socha:**

To jest niestety drogie leczenie. Trzeba szacować, że to jest ok. 800 tysięcy zł w skali roku dla 1 osoby.

*(Senator Andrzej Wojtyła: Ilu jest pacjentów?)*

W tym momencie chorobę rozpoznano u 70 osób. Część tych pacjentów ma klasyczny, typowy wariant choroby Fabry'ego, część ma postać opóźnioną, ograniczoną np. tylko do kardiomiopatii czy niewydolności nerek. W tym momencie w leczeniu charytatywnym jest w Polsce ok. 20 osób. Ile w tym momencie by się kwalifikowało? Wydaje mi się, że 50 osób chyba by było tak docelowo. Proszę pamiętać o tym, że my tak naprawdę nie prowadzimy w tym momencie diagnostyki skriningowej. Nie mając gdzie tych pacjentów skierować ani nie mając możliwości zaproponowania im czegokolwiek, wysyłam badania enzymatyczne tym pacjentom, którzy... O to proszą nas koledzy. Ta choroba nie jest ani specjalnie nagłośniona, ani nie jest odpowiednio skriningowana w szerokim zakresie

wśród kardiologów, wśród nefrologów, wśród neurologów, a tak powinno być. Tak że wydaje mi się, że powinniśmy pomyśleć o wprowadzeniu tej terapii. No, pewno nie dla wszystkich... Niemcy, Finlandia, Szwecja to są kraje, które włączają... Tam jest tak: moment rozpoznania, potwierdzenie mutacji i od razu rozpoczęcie leczenia. Wydaje mi się, że u nas to nie do końca może się sprawdzić, natomiast w wybranej grupie... Sądzę, że tak.

Może jeszcze wypowiedziałby się przedstawiciel grupy pacjenckiej...

*(Pan Wojciech Nadolski: Czy mogę?)*

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Tak, proszę bardzo.

### **Pan Wojciech Nadolski:**

Na początku chciałbym podziękować szanownej komisji za pochylenie się nad tematem. Będę się wspomagał swoimi notatkami, bo moja pamięć nie jest zbyt dobra, przeproszam za to.

Ale od początku. Mam na imię Wojtek, mam 19 lat i 8 lat temu otrzymałem wyrok: choroba Fabry'ego. Tak naprawdę nie nazywałbym tego wyrokiem, gdybym mieszkał kilkaset kilometrów dalej, gdybym mieszkał w każdym innym kraju Unii Europejskiej. Bo tak naprawdę wszędzie, w każdym innym kraju wraz z diagnozą pacjenci od razu otrzymują leczenie oraz otrzymują pomoc terapeutyczną. My w Polsce nie otrzymujemy absolutnie nic. Jedyne jesteśmy świadomi tego, że jest w Polsce 3 specjalistów, którzy rzeczywiście zajmują się tą chorobą, przy czym jeden z nich to pediatra, więc tak naprawdę po osiemnastym roku życia zostaje nam tylko jeden pan kardiolog i szanowna pani, która tutaj jest obecna. Tak więc tak naprawdę nie mamy nic.

W Polsce są zdiagnozowane tak dokładnie 72 osoby. W ostatnim czasie przybyło sporo nowych osób z diagnozą, w tym dzieci, jest coraz więcej dzieci, które otrzymują diagnozę. Ale jedyne, z czym spotykają się zarówno one, jak i ich rodzice, to bezradność, bo tak naprawdę nic nie mogą zrobić, tylko patrzeć, jak objawy się nasilają z każdym kolejnym rokiem. Choroba zaczyna się rozwijać średnio w wieku 13, 14 lat, z początkiem okresu dojrzewania i to jest najważniejszy moment, żeby włączyć leczenie, bo później robi się coraz gorzej tak naprawdę.

Proszę sobie wyobrazić, że po 18 latach tułaczki po różnych szpitalach pediatrycznych w końcu chłopak otrzymuje leczenie... przeproszam, otrzymuje diagnozę. Po 18 latach tułaczki pacjent otrzymuje diagnozę wraz z całą jego rodziną, bo to jest choroba genetyczna, choroba całych rodzin. Ja po zdiagnozowaniu mojego brata, o którym właśnie wspominałem... Po 18 latach diagnozę otrzymał on, otrzymałem ja, otrzymali mój kuzyn, moja mama, moja ciocia i siostra mojego kuzyna – duża część mojej rodziny. I tak naprawdę przez pierwszy rok nie mieliśmy nic. Po roku zostaliśmy zakwalifikowani do badania klinicznego potwierdzającego skuteczność leku. Byliśmy w tym badaniu przez 5 lat. Później otrzymaliśmy terapię charytatywnie i otrzymujemy ją od 5 lat. Tak naprawdę ja otrzymałem lek

6 lat wcześniej, mając 11 lat. Mój brat otrzymał leczenie w wieku 17 lat. To, co choroba z nim zrobiła, to, jak go wykończyła tak naprawdę, jest nie do pomyślenia. Mój brat w tym momencie ma 24 lata, ma 150 cm wzrostu i wygląda jak 15-latek, bo choroba zatrzymała u niego cały rozwój. Jest w tym momencie wykluczony społecznie i nawet teraz znajduje się w szpitalu, walcząc dalej o swoje życie. Ja lek otrzymałem 6 lat wcześniej, w wieku 11 lat, i choroby po mnie zupełnie nie widać, a mam tę samą mutację co mój brat, więc lek – myślę, że mogę to śmiało powiedzieć – zatrzymał u mnie rozwój choroby. Tak więc warto leczyć.

Kolejnym przykładem na to, że lek działa, jest moja mama, która otrzymała leczenie 2 lata później, otrzymała leczenie innym lekiem niż ja i otrzymywała ten lek przez 5 lat. Jednak w ostatnim czasie firma farmaceutyczna miała problem i była przerwa w dostawie leku. Przez 3 miesiące nie otrzymywała leczenia. Po tych 3 miesiącach dostała udaru. Teraz ma problemy z chodzeniem, ma problemy z mówieniem. Wcześniej przez 5 lat, kiedy otrzymywała lek, nie było żadnego problemu. Lek przestała otrzymywać, doszło do udaru. Tak więc kolejny przykład na to, że lek działa.

Każda osoba ze zdiagnozowaną chorobą Fabry'ego to tak naprawdę inny przypadek, inna historia. U jednych choroba dotyka nerek, u innych serca. Jak wiadomo, przerost serca, problemy z sercem czy problemy z nerkami skutkują koniecznością przeszczepu. Lekarze mówią, że jest choroba, nie ma leczenia, jest potrzebny przeszczep. Ale co z tego, że jest potrzebny przeszczep? Nikt nie otrzyma przeszczepu, skoro ci ludzie nie mają leczenia, bo tak naprawdę po kilku miesiącach nowy organ znów nadawałby się do przeszczepu. To generuje tak samo wielkie koszty, koszty, żeby utrzymać tych ludzi przy życiu. Każdy taki kolejny przeszczep to są wielkie koszty. Nikt tego nie porównuje w ten sposób, ile kosztuje leczenie roczne, a ile kosztują ciągle przeszczepy i inne rzeczy, które są potrzebne, żeby nas utrzymać przy życiu.

Nasze stowarzyszenie w tym momencie ma ok. 70 członków. Wszyscy cały czas liczą na normalne życie. Bo tak naprawdę choroba nas nie ogranicza, choroba nam nie zabiera normalnego życia. To brak leczenia nie pozwala nam normalnie żyć. Jesteśmy świadomi tego, że kilkaset kilometrów dalej moglibyśmy normalnie żyć, moglibyśmy pracować, zakładać rodziny, tak jak w tym momencie ja, bo po mnie choroby nie widać.

4 lata temu został odrzucony ostatni wniosek refundacyjny. W uzasadnieniu napisano, że nie ma potwierdzonej skuteczności tego leku. W tym momencie mogę śmiało powiedzieć, że to jest nieprawda. Wystarczy spojrzeć na mnie, na moją rodzinę, ale też wystarczy spojrzeć na dziesiątki badań klinicznych, które były zrobione po to, żeby potwierdzić skuteczność tego leku. Lek jest skuteczny.

A dzisiaj jest dzień, żeby spróbować ponownie. Mam potwierdzoną informację, że w ostatni piątek już druga firma farmaceutyczna złożyła wniosek o refundację. Pan wcześniej wspominał o jednej firmie, teraz jest już druga, więc są złożone aktualnie 2 wnioski o refundację. I tak naprawdę to w państwa rękach pozostaje teraz to wszystko.

Mam dzisiaj przy sobie stanowisko Parlamentarnego Zespołu do spraw Chorób Rzadkich, który skierował pismo do ministra zdrowia. Ten zespół rekomenduje w nim

albo raczej, można powiedzieć, zaleca ministrowi zdrowia, poprzedniemu panu ministrowi zdrowia, ponieważ jest to pismo z 2014 r., wdrożenie leczenia choroby Fabry'ego. Pismo ma wagę zalecenia, co potwierdzają prawnicy, i ma cały czas moc wiążącą, więc tak naprawdę obecny pan minister powinien się do tego zastosować. Pozwolę sobie teraz zacytować jeden z akapitów tego pisma: „Zespół Parlamentarny do spraw Chorób Rzadkich rekomenduje ministrowi zdrowia Rzeczypospolitej Polskiej wdrożenie programu leczenia choroby Fabry'ego – lekiem alfa-galaktozydaza beta – dla 47 obecnie zdiagnozowanych pacjentów. Zapewni to im zachowanie sprawności pomimo choroby oraz zapobiegnie ciężkim zdrowotnie i bezpośrednio zagrażającym życiu powikłaniom”. Pismo zostało podpisane przez wszystkich członków tego zespołu i cały czas ma moc wiążącą. Tak więc tak naprawdę jest potwierdzenie, że lek jest skuteczny.

Są kierowane pisma do pana ministra zdrowia o wdrożenie tego leczenia, a my cały czas czekamy. Prosiłbym w tym momencie... No, jedyne, co mogę zrobić w tym momencie, to prosić o jakąkolwiek pomoc, o wsparcie nas. Dziękuję bardzo.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję za ten głos.

Nie ma pana ministra, ale jest pan dyrektor. Może pan by się ustosunkował do tego.

### **Pełniący Obowiązki Dyrektora Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji w Ministerstwie Zdrowia Łukasz Szmulski:**

Dziękuję, Panie Przewodniczący.

Odnosząc się do wypowiedzi mojego przedmówcy... To znaczy trudno mi wypowiadać się na temat wniosku refundacyjnego sprzed 4 lat, bo wówczas jeszcze nie pracowałem w resorcie zdrowia, nie znam tej sprawy, tej dokumentacji. Ale faktycznie mogę teraz potwierdzić, że taki wniosek od firmy wpłynął. Chciałbym też podkreślić – i chciałbym, żeby to wybrzmiało dosyć mocno – że to nie jest tak, że Ministerstwo Zdrowia ma złą wolę, nie chce prowadzić leczenia czy nie chce przekazywać środków na to leczenie. Ustawa refundacyjna, czyli ustawa o refundacji, jest tak skonstruowana, że inicjatywa należy do podmiotu odpowiedzialnego, czyli do firmy, która jest właścicielem leku. To on musi złożyć wniosek o to, żeby dany lek był w danym wskazaniu refundowany. Niestety, minister zdrowia nie ma instrumentów prawnych, żeby przymusić daną firmę do złożenia takiego wniosku. Z pewnością to, co mogę obiecać w tym momencie, to to, że ten wniosek będzie procedowany. Oczywiście nie mogę obiecać, że on zostanie objęty refundacją, bo, tak jak dzisiaj mówiłem na wstępie swojego wystąpienia, jest wiele czynników i wiele podmiotów bierze udział w ocenie takiego wniosku refundacyjnego. Oczywiście na końcu ostateczną decyzję podejmuje minister zdrowia. Jedyne, co mogę przekazać, to również państwa głos, który tutaj dzisiaj wybrzmiał, z informacją na temat tego, jak ten wniosek jest istotny dla

państwa, czyli dla osób, które ta choroba dotknęła. Ja mam nadzieję, że ten proces będzie przebiegał w miarę sprawnie i w tym zakresie mogę obiecać, że dołożymy należytych starań, aby ten proces przebiegał w miarę sprawnie i dosyć szybko. Jednak trzeba też brać pod uwagę to, że nie jest to jedynie arbitralna decyzja ministra zdrowia, ale w ocenie takiego wniosku współdziała szereg różnych organów i podmiotów. Dziękuję.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję, Panie Dyrektorze.

Czy ktoś z państwa jeszcze chciałby zabrać głos? Jeżeli nie, to...

Pan minister. Proszę.

### **Senator Konstanty Radziwiłł:**

Dziękuję bardzo.

Panie Przewodniczący! Szanowni Państwo!

Myszę, że nie powinno w tej dyskusji na temat trudnego problemu, jakim jest leczenie chorób rzadkich, zabraknąć również takiej uwagi czy głosu, że słuszne zabiegi o leczenie środowiska pacjentów, których dotknęły choroby rzadkie, jak również lekarzy ich leczących bardzo często ukierunkowane są przede wszystkim na refundację. To znaczy to jest tak, że lek ma jakąś cenę, należy go refundować. To jest jednak tylko jedna strona medalu. Jest jeszcze druga strona medalu, a nią jest właśnie ten poziom ceny. Wydaje się, że niestety mamy do czynienia, szczególnie właśnie w grupie chorób rzadkich, niezależnie od tego, że obiektywnie są argumenty za tym, żeby te leki kosztowały bardzo dużo, dlatego że jest niewielu pacjentów, którzy z tego korzystają, drogie są badania, które prowadzą do wypracowania takiego leku... Wydaje się jednak, że mówiąc kolokwialnie, produkcja tych leków jest po prostu bardzo dobrym interesem. I musimy też zdawać sobie sprawę z tego, że ceny leków, które są w tej chwili przedstawiane, często nie do końca związane są z rzeczywistymi kosztami, jakie ponosi przemysł produkujący te leki. Myszę, że należy z tego miejsca, niezależnie od tego, że musimy obejmować opieką także osoby z rzadkimi chorobami, i tutaj podejście, które przez któregoś z państwa było wspomniane, podejście tzw. egalitarne, jest bardzo ważne... Chodzi, krótko mówiąc, o to, żeby nie wykluczać kogoś tylko dlatego, że choruje na chorobę, która objęła niewiele osób, i jego leczenie, można powiedzieć, jest stosunkowo mniej opłacalne dla wszystkich, ale żeby z drugiej strony oczekiwania, żądania wprowadzania kolejnych leków na listę leków refundowanych były kierowane nie tylko do tych, którzy płacą, ale także do tych, którzy żądają określonych cen. Wydaje się, że często, i to jest, można powiedzieć, zjawisko, które na świecie w wielu krajach zostało dostrzeżone, także w takich bardzo liberalnych gospodarkach, jak Stany Zjednoczone, po prostu mamy do czynienia z działaniami o charakterze nieetycznym, oczekiwaniem zapłacenia za te leki sum astronomicznych, zupełnie niezwiązanych z rzeczywistymi kosztami ich wytworzenia. No, należy to jednak widzieć właśnie tak jakby w tych 2 wymiarach.

Oczywiście pieniądze na leczenie ludzi, jeśli są możliwości, powinny się znajdować, ale powinniśmy także adresować nasze oczekiwania w stosunku do tych, którzy te leki dostarczają. Często wykorzystują oni swoją monopolistyczną pozycję, można powiedzieć, grając na uczuciach, robią to w sposób, który jest zupełnie nie do zaakceptowania. I warto, żebyśmy to zjawisko, tę drugą stronę medalu też zauważali. Dziękuję.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję bardzo za ten głos.

Ja na koniec chciałbym powiedzieć, że bardzo się cieszę, że mogliśmy dzisiaj porozmawiać o tych ultraradkich chorobach. My jako lekarze rzeczywiście może za rzadko myślimy o nich, badając pacjenta, spotykając się z pacjentem. Ale myszę, że to dzisiejsze nasze spotkanie pokazuje nam, że jednak tacy chorzy też się zdarzają i trzeba zawsze mieć w tyle głowy, że tzw. nietypowy pacjent może mieć właśnie taką chorobę bardzo rzadką. Z naszego doświadczenia, Komisji Zdrowia, w Senacie – my jesteśmy, jak się nas określa, izbą wyższą, czasem pochylamy się z pewną refleksją nad pewnymi problemami – wynika, że wielokrotnie po naszych posiedzeniach były efekty, ze strony ministerstwa było „tak”. Zatem sądzę, że trzeba być dobrej myśli. Oczywiście cały proces w ministerstwie musi być zachowany, bo rzeczywiście te koszty są bardzo duże. Aczkolwiek ze strony pacjenta... No, pacjent nie chce na to patrzeć, pacjent chce po prostu być leczony tak jak w innych krajach w Europie czy na świecie. Dlatego myszę, że ministerstwo na pewno nad państwa schorzeniami się pochyli i być może skończy się to tym, że ten lek będzie w Polsce refundowany. Jest taka nadzieja i myszę, że z tą nadzieją powinniśmy dzisiaj nasze posiedzenie Komisji Zdrowia zakończyć.

Pan senator Wojtyła chciałby jeszcze coś dopowiedzieć, tak?

### **Senator Andrzej Wojtyła:**

Jeszcze tylko jedno powiem. Bo tu tak się mówi, jakby agencja oceny technologii medycznych liczyła się z tym, że nie ma pieniędzy. Agencja oceny technologii medycznych w sposób profesjonalny, zgodnie z nauką, evidence-based medicine, daje opinię na temat skuteczności i efektywności danego leczenia. Minister zdrowia, nawet jakby nie miał pieniędzy i oszczędzał, nie jest w stanie wpłynąć na tę agencję, bo to są fachowcy i eksperci z danych dziedzin. Czasami z lekami bywa tak jak z chorymi, że w 1 przypadku pomaga, a w 20 innych nie pomaga. I na tej zasadzie te opinie są sporządzane przez, chciałbym powiedzieć, naukowców, ekspertów oraz na podstawie literatury i doniesień w dobrych, impactfaktorowanych pismach na świecie, a nie tylko w Polsce.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Pani jest z agencji, jak rozumiem, tak?

Proszę o zabranie głosu.

### **Kierownik Działu Programów Lekowych w Wydziale Oceny Technologii Medycznych w Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji Jadwiga Czczot:**

Witam serdecznie komisję.

Panie Przewodniczący, dziękuję za głos.

Nazywam się Jadwiga Czczot, jestem kierownikiem Działu Programów Lekowych w Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji.

Chciałabym tak od strony naszej pracy podkreślić... Zgodnie z ustawą są tak jakby 3 podstawowe elementy, na które zwracamy uwagę. Poświęcamy uwagę analizie klinicznej i tu mówimy o skuteczności i oczywiście bezpieczeństwie leków. Problem, jeśli chodzi o choroby rzadkie... Tutaj wiarygodność wyników pod względem istotności statystycznych... Będzie problematyczne, żeby w ogóle zgromadzić grupę pacjentów. Jesteśmy świadomi tego. Niestety, tak jak zostało podkreślone, jest różnica między rejestracją a refundacją. Pierwszy krok to jest refundacja, często oparta na wynikach badań drugiej fazy, gdzie nie mamy nawet... Są to też badania jednoramienne i nie mamy nawet porównania, jak wyglądał przebieg leczenia wcześniej. Jeśli chodzi o HTA, to naszym zaleceniem jest, jeżeli jest to etyczne, odnieść się do naturalnego przebiegu choroby i przedstawić chociaż taki wynik, jeśli chodzi o analizę kliniczną.

No, tu jest niestety problem ekonomiczny, który został podkreślony. Są to leki drogie. Jeśli chodzi o wynik analizy ekonomicznej, to on ma się opierać na badaniach klinicznych, które są dostępne. Jeżeli one są jednoramienne i musimy szukać naturalnego przebiegu choroby – najlepiej, jeżeli jest kilka leków – to chcemy mieć porównanie z aktywnymi terapiami. Tu wchodzimy w porównania pośrednie, co też obniża wiarygodność tych badań i wprowadza niepewność.

Była tu podkreślona kwestia przełożenia na przeżycie. Te badania są krótkie. W nich nie wyłapiemy kwestii tego

bezpośredniego przełożenia na przeżycie, więc szukamy przejścia z surogatów, tego, czy są udowodnione przejścia na przeżycie. Ale to dalej jest obszar niepewności i wprowadzamy do analizy ekonomicznej często dużo założeń i to są obszary niepewności dla ministra zdrowia co do tego wyniku.

Tu bardzo ważna jest... Mamy analizę wpływu na budżet. W sytuacji, kiedy podkreślamy, że nie wiemy, ilu tych pacjentów jest i jaki będzie wpływ na wykrywanie, i że to może być, jak tu było wskazane, od 124 do 2 tysięcy, jest wielka niepewność co do wpływu na budżet. To wszystko my staramy się wyłapać z dowodów naukowych i z tych obliczeń, wskazać, gdzie jesteśmy pewni wyników, gdzie są obszary niepewności. I tak naprawdę dzięki ustawie o refundacji, która wprowadziła chociażby instrumenty podziału ryzyka... To jest to, co było podkreślane, chodzi o to, żeby to nie tylko było przerzucane na płatnika publicznego, ale żeby firmy wypracowywały te instrumenty podziału ryzyka i starały się tak jakby też pokryć tę niepewność. Mało mamy co prawda tych instrumentów opartych na skuteczności, no ale gdzieś, jak rozumiem, to jest wypracowywane. Ale to dalej, jak zostało podkreślone przez pana dyrektora, jest kwestia woli wnioskodawcy i próby spotkania się gdzieś pośrodku, żeby i wypracować cenę, która byłaby możliwa do przyjęcia, i zapewnić leczenie.

### **Przewodniczący Waldemar Kraska:**

Dziękuję za ten głos.

Myślę, że rozstajemy się w optymistycznym nastroju, bo jest wniosek złożony do ministerstwa i będzie procedowany. Nie wiemy, jak to się zakończy, ale miejmy nadzieję, że dobrze dla pacjentów.

Dziękuję bardzo.

Zamykam posiedzenie senackiej Komisji Zdrowia.

*(Koniec posiedzenia o godzinie 12 minut 30)*



Kancelaria Senatu

Opracowanie:

Biuro Prac Senackich, Dział Stenogramów

Druk i łamanie: Biuro Informatyki, Dział Edycji i Poligrafii