

Pułapka rzadkich chorób

Te choroby zwane są w medycynie sierocymi – bo nikt nie chce się nimi zajmować. Rzadkie, nietypowe, nieuleczalne, za to wymagające potwornie drogich leków. Aż 2–3 mln Polaków tak choruje.



Paweł i Iwona, chorzy na sialidozę

MAGDALENA ŁUKÓW

To zawsze brzmi wyjątkowo źle: oszczędzanie na sierotach. Zwłaszcza że taka sierota ma zwykle dziecięcą twarz, bo trzy czwarte chorujących na choroby rzadkie to dzieci. Jest wśród nich Ludwiczek, chory na zespół Huntera. Ostatnio, czyli odkąd w Polsce zaczęto refundować lek Elaprased, ma się naprawdę nieźle: po podaniu leku chłopiec nagle zaczął chodzić, okazało się też, że może się uśmiechać, cieszyć, złościć. Że może już wyrażać uczucia, dać znać, jak się ma.

Elaprased choroby nie leczy, ale spowalnia jej rozwój. Mukopolisacharydoza typu II, zwana zespołem Huntera, powoduje gromadzenie się w narządach niszczących substancji, a w konsekwencji ich niewydolność – no i śmierć. Polepszenie funkcjonowania Ludwika kosztuje 900 tys. zł rocznie. Mukopolisacharydozy to choroby

z tych droższych. Średni roczny koszt terapii wynosi 1,4 mln zł, ale trafił się pacjent, którego leczono za 3,3 mln zł rocznie. Tak więc przez lata Ministerstwo Zdrowia opierało się przed decyzją o refundowaniu.

– Pytania są zasadne, bo koszt terapii jednego pacjenta to więcej niż utrzymanie całego oddziału onkologii i hematologii w Centrum Zdrowia Dziecka, które pochłaniało 3 mln zł rocznie – mówi dr Gabriela Ofierska-Sujkowska, kierowniczka w dziale rekomendacji Agencji Oceny Technologii Medycznych, autorka monografii o „Finansowaniu leczenia chorób rzadkich w Polsce”. – Tyle też można wydać na 32 implanty ślimakowe u dzieci niedosłyszących czy na 70 stymulatorów głębokich struktur mózgu u osób chorych na parkinsona albo uratować 40 noworodków urodzonych przed 30 tygodniem ciąży. W 2013 r. koszt leczenia oraz refundacji aptecznej w ramach tzw. programów lekowych wyniósł prawie 800 mln zł.

Polska opinia społeczna jest zwykle bardziej za niż przeciw, by te drogie terapie finansować – bo przecież w chorobach rzadkich zwykle chodzi o dzieci, których zdjęcia trafiają do gazet i do telewizji. Tak było właśnie z Elaprased w chorobie Huntera. Poprzednia minister zapowiedziała, że państwo zacznie tę terapię finansować. Pieniądze poszły. Po kilku sezonach kolejny minister policzył, że państwa jednak nie stać na takie wydatki – a w każdym razie bilans zysków i nakładów jest społecznie wątpliwy – i po konsultacjach z Radą Przejrzystości, działającą przy AOTM, wydał decyzję o wstrzymaniu finansowania.

Jak tłumaczy dr Gabriela Ofierska-Sujkowska z AOTM, zgodnie z ustawą refundacyjną przy podejmowaniu decyzji o objęciu finansowaniem nowej terapii uwzględnia się kilka kryteriów, m.in. skuteczność i bezpieczeństwo, ale również coś takiego, jak wskaźnik kosztu uzyskania dodatkowego wydłużenia życia (QALY), który

nie powinien przekraczać trzykrotności rocznego PKB na głowę, tj. ok. 111 tys. zł. Z punktu widzenia ekonomii QALY jest miernikiem najczęściej stosowanym. I jest z nim trochę jak z demokracją: nie jest on pozbawiony wad, ale wydaje się najbardziej sprawiedliwym i przejrzystym kryterium podziału ograniczonych środków. Nikt nie wymyślił dotąd nic lepszego.

Decyzja więc zapadła, a rodzice dzieci zaczęli kontrofensywę. Np. mały Ludwik bez wsparcia leku przestałby chodzić, komunikować się. Minister zdrowia próbował jeszcze powoływać się na argumenty, że przecież jesteśmy biednym krajem, że służba zdrowia jest niedofinansowana, że trzeba wybierać, komu pomóc w pierwszej kolejności, ale w końcu się ugiął. Re-fundację Elaprasy zachowano.

Tak oto dyskusja o chorobach rzadkich zacięła się w tym samym punkcie co zawsze – na pojedynczych przypadkach osób, za których drogie leki akurat się płaci, gdy tymczasem kilka innych milionów sierot – tych od chorób rzadkich – musi radzić sobie ze swoimi chorobami bez wsparcia lub ze wsparciem na minimalnym poziomie. Taka sprawiedliwość.

Prosimy nie wyskakiwać

Z kompleksowej opieki medycznej korzysta w Polsce jedynie śladowa część chorych na choroby rzadkie. Dzieci z rzadkimi chorobami krążenia, jeśli mają szczęście, trafiają do Centrum Chorób Rzadkich Układu Krążenia przy Szpitalu Specjalistycznym im. Jana Pawła II w Krakowie, ale dorośli z różnymi chorobami – jak pani Jolanta – leczą się raczej u doktora Google. Zwykle z nędznym skutkiem. Pani Jolanta do szpitala Chorób Płuc na Płockiej w Warszawie trafiła z bardzo zaawansowaną sarkoidozą, ponieważ lekarka rejonowa leczyła ją sterydami i radziła, by pacjentka sama je sobie dawkowała w zależności od samopoczucia. Nie nakazała ograniczyć produktów bogatych w wapń i witaminę D3 oraz przebywania na słońcu, choć powinna, ale nie miała pojęcia, że przyspiesza to nieodwracalne zwapnienia w narządach wewnętrznych.

– *To, co w tej chwili przechodzi większość chorych, nazywane bywa odyseją diagnostyczną* – tłumaczy Maria Libura, szefowa Instytutu Studiów Interdyscyplinarnych nad chorobami rzadkimi w uczelni Łazarskiego. – *Chorzy podróżują między wieloma specjalistami, a np. terminy do poradni genetycznych sięgają wielu miesięcy. Często upływają lata, nim ktoś postawi poprawne rozpoznanie, choć bez odpowiednio wczesnej diagnozy stan chorego pogarsza się i potem jest już za późno na interwencję.*

Tacy nietypowi chorzy średnio czekają w Polsce na diagnozę 10 lat, ale nierzadko trwa to i 30 lat. Ci, co mają naprawdę dużo szczęścia, kwalifikują się do specjal-



Beata, chora na ceroidolipofuscynozę



Kuba, chory na mukopolisacharydozę typu IV

nych programów, finansowanych zwykle przez koncerny farmaceutyczne. Czują się wówczas, jakby złapali Pana Boga za nogi – choć programy są zwykle doraźne, rozpisane na rok, dwa, pięć, a potem ląduje się w punkcie wyjścia. Zresztą nawet z działającego programu można po prostu wypaść. Co sześć miesięcy chorzy przechodzą szczegółowe badania, które mają pokazać, czy warto kontynuować terapię. Mały Bartek, którego roczne leczenie pochłania 1,2 mln zł, nie miał dobrych, rokujących poprawę wyników i wypadł. Po odstawieniu leku przestał się samodzielnie poruszać, zaczął cierpieć, bo brak enzymu rozkładającego cukry sprawia, że ciało puchnie i boli. Nie ma możliwości odwołania się od decyzji.

Ale nawet gdy państwo zdecyduje się finansować leki na jakąś rzadką chorobę, a postępy są – to jeszcze nic pewnego. Gdy np. lokalne NFZ, obsługujące pięćoro dzieci z zespołem Huntera i zespołem Pompego, rozpiśało konkurs dla szpitali, to żaden się nie zgłosił, no i leczenia nie było. NFZ zalecił więc zdesperowanym matkom na własną rękę poszukać miejsc w szpitalach. Ale żaden nie chciał w to wejść, bo lek może i jest, ale nikt im nie zapłaci za procedurę związaną z podaniem leków – mówili dyrektorzy. Jedna z matek zapytała w końcu, po ile te strzykawki do podawania leku, to sfinansuje sama. W szpitalu oburzyli się wówczas, by im tu nie wyskakiwać z korupcją.

Prawie zawsze procedury urzędowe, związane z nietypowymi chorobami, są żmudne i drobiazgowo. Gdy w 2010 r. chorzy z zespołem Gauchera zostali odcięci od dostaw leków w wyniku zanieczyszczenia linii technologicznej i chwilowego wstrzymania produkcji, żeby wrócić do grona leczonych na koszt państwa, musieli ponownie złożyć wnioski o włączenie ich do programu, przejść różne badania, zebrać odpowiednie papiery, co wydłużyło czas oczekiwania na leki.

Częsta rzadkość

U nas, co skądinąd zrozumiałe, nie szafuje przesadnie decyzjami o refinansowaniu najdroższych terapii. Polski chory może dostać nieodpłatnie tylko 14 leków na choroby rzadkie, na około 200 stosowanych dziś w Europie.

O chorujących Polaków upomniała się już w 2007 r. Unia Europejska i nakazała nam stworzenie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich. Taki plan powstaje od 2009 r., ale bardzo powoli, i widoków na jego ukończenie brak. Obejmie klasyfikację i rejestr chorób rzadkich, diagnostykę, opiekę zdrowotną – bo jak się okazuje, wiele chorób nie ma dziś nawet swoich kodów rejestracyjnych ICD10, więc dla systemu opieki zdrowotnej są niewidzialne, nie ma podstaw, by je leczyć. Ma też powstać zintegrowany system wsparcia społecz-

► nego i edukacji. Ale to przyszłość, zapewne bardzo daleka. Większość dzisiejszych chorych z pewnością jej nie dożyje.

Tymczasem wbrew pozorom, choroby z nazwy rzadkie wcale tak rzadkie nie są. W Polsce żyje z nimi od 2 do 3 mln osób. Na całym świecie jest to około 350 mln ludzi, w Europie 20–30 mln, czyli 6–8 proc. populacji. O chorobie rzadkiej mówi się, gdy trafia się raz na 2 tys. porodów, ultraradka choroba to jeden przypadek na 50 tys. urodzeń. „Rzadką” jest więc i hemofilia, fenylketonuria czy mukowiscydoza, ultraradki jest zespół Huntera, rybia łuska lub progeria, która objawia się przyspieszonym starzeniem. Niedobór lipazy lipoproteinowej występuje u jednej, dwóch osób na milion – to już ultraradkość wśród najrzadszych przypadków; jest w Polsce i taka osoba. W mukowiscydozie przeżywalność w ostatnim półwieczu wzrosła w Europie o 32 lata, znakomite skutki przynosi leczenie hemofilii – jeśli są na to pieniądze, dzięki 200 tys. zł rocznie można przedłużyć życie pacjenta o 17 lat. Za to w takich dolegliwościach jak choroba Huntera nie ma postępów.

To co łączy choroby rzadkie to nieuleczalność. Nieuchronnie prowadzą one do pogorszenia stanu zdrowia, niepełnosprawności. Jedna trzecia chorych umiera przed 5 rokiem życia, niespełna połowa – nim skończy 15 lat. W 80 proc. choroby rzadkie mają podłoże genetyczne, a mechanizmy ich pojawiania się i rozwoju są bardzo skomplikowane.



Ania, chora na mannozydozę

Ale jakie wspólne cele mogą mieć tacy chorzy? Co wspólnego ma ktoś z zespołem Huntera, objawiającym się powolnym niszczeniem organów, z chorującym na zespół Pradera-Williego? W tym drugim przypadku chorzy nie mają sygnalizacji sytości i mogą dosłownie zająść się na śmierć. Potrafią jeść tak długo, aż pęknie im ściana żołądka, nie gardząc przy tym produktami niejadalnymi. System ochrony zdrowia, nastawiony na choroby powszechne, nie ma dobrych procedur wykrywania takich przypadłości i ich leczenia.

W dodatku każdy przypadek należałoby brać pod lupę oddzielnie – bo pacjent nierówny pacjentowi, przebieg w tej samej chorobie może być różny. Lista wszystkich oficjalnie istniejących chorób rzadkich obejmuje 6–8 tys. możliwych przypadków, ale też co dzień odkrywa się na świecie 5 kolejnych, bo dzięki postępowi nauki i coraz lepszej diagnostyce cały czas identyfikowane są nowe albo też okazuje się, że to, co traktowaliśmy jako jedną chorobę, jest w istocie kilkoma różnymi jednostkami klinicznymi.

Tak więc ponad 2 mln takich obywateli zostawiamy z niewielką pomocą lub bez niej. Czasem trochę szczęśliwszych, jeśli refundację wyszarpią, a potem zdruzgotanych, gdy państwo zabierze to, co w przepływie hojności dało. – *W przypadku niektórych pacjentów gorsze w wymiarze fizycznym i psychicznym od nieleczenia jest tylko jego cofnięcie* – tłumaczy Teresa Matulka, prezeska istniejącego już nie-

Przykładowe choroby rzadkie i koszt ich leczenia – od najtańszych do najdroższych

Choroba Wilsona (nieprawidłowy metabolizm miedzi)

Objawy: zaburzenia funkcji wątroby oraz objawy uszkodzenia układu pozapiramidowego i mózdzku.

Atakuje: mózg, nerki, wątrobę, gałkę oczną.

Średni roczny koszt leczenia: D-penicylaminą – 1500 zł.

Hemofilia (nieprawidłowa krzepliwość krwi)

Objawy: liczne samoistne krwawienia do dużych stawów, krwotoki śródczaszkowe, upośledzenia aktywności wewnątrzpochodnego szlaku krzepnięcia.

Średni roczny koszt leczenia: liofilizowanymi koncentratami – 80 tys. zł leczenie i 180 tys. zł profilaktyka.

Choroba Fabry'ego (nieдобór alfa-galaktozydazy A)

Objawy: niewydolność nerek, ból kończyn i głowy, zmiany skórne,

przerost lewej komory serca, zaburzenia rytmu i niewydolność serca.

Atakuje: komórki śródbłonka naczyń, mięsień sercowy.

Średni roczny koszt leczenia: Agalzydazą – 600 tys. zł.

Mukopolisacharydoza typu I (nieдобór alfa-L-iduronidazy)

Objawy: wady szkieletowe, powiększenie narządów mięsnych, uszkodzenie serca i płuc, w typie Hurler – opóźnienie umysłowe.

Atakuje: komórki tkanki łącznej, układu siateczkowo-śródbłonkowego, w typie Hurler również neurony.

Średni roczny koszt leczenia: Laronidazą – 677 tys. zł.

Choroba Gauchera (nieдобór kwaśnej beta-glukozydazy)

Objawy: powiększenie wątroby i śledziona, objawy kostne, pancytopenia.

Atakuje: układ siateczkowo-śródbłonkowy.

Średni roczny koszt leczenia: Imiglucerazą – 690 tys. zł.

Choroba Pompego (nieдобór alfa-glukozydazy)

Objawy: u niemowląt – uszkodzenie serca, osłabienie siły mięśni szkieletowych, później – osłabienie siły mięśni szkieletowych.

Atakuje: u niemowląt – mięsień sercowy, później – komórki mięśni szkieletowych.

Średni roczny koszt leczenia: Alglukoidozą alfa – 824 tys. zł.

Mukopolisacharydoza typu II (nieдобór sulfatazy iduronianu)

Objawy: wady szkieletowe, powiększenie narządów mięsnych, uszkodzenie serca, nieдобór wzrostu, w typie ciężkim również upośledzenie umysłowe.

Atakuje: komórki tkanki łącznej, układu siateczkowo-śródbłonkowego, w typie ciężkim również neurony.

Średni roczny koszt leczenia: Idursulfazą – 1,45 mln zł.



**Adrian, dotknięty chorobą
Hallervordena-Spatza**



**Michał, cierpiący na
wrodzoną łamliwość kości**

mal od 25 lat Stowarzyszenia MPS i Chorób Rzadkich. – *Już lepiej, gdyby pacjent nie dostał leku w ogóle. Gdy po 2–3 latach organizm przyzwyczai się do niego, nagłe odstawienie ma fatalne skutki. Trzeba te dzieci zobaczyć na oczy, żeby zrozumieć, jakie jest ich cierpienie.*

Powszechne liczenie

Światowy trend jest dziś taki, żeby leczyć, ale jednak bezwzględnie liczyć, stosując – w teorii obecne i w Polsce – wspomniane kryterium kosztu uzyskania dodatkowego wydłużenia życia (QALY). Inaczej te wydatki będą rosnąć w nieskończoność, wciąż polepsza się diagnostyka, rozpoznaje się coraz więcej chorób, powstają coraz nowocześniejsze terapie, których koszt wykracza już poza najśmielsze wyobrażenia. Jak w przypadku Glybery, rewelacyjnie skutecznej terapii genowej, wypuszczonej na rynek w 2012 r., której stosowanie kosztuje 1,6 mln dol. rocznie. Nie ma najmniejszych szans, by wzrost nakładów choćby dogonił i zrównoważył listę potrzeb, która wydłuża się błyskawicznie, i rosące koszty leków. – *Żaden kraj nie jest w stanie refundować wszystkich terapii i leków, które pojawią się na rynku* – tłumaczy dr Gabriela Ofierska-Sujkowska z AOTM. Ktoś przecież musi za to zapłacić z podatków i składek. Jeśli jedna grupa dostanie naprawdę duże pieniądze, zabraknie dla tych z wieńcówką czy cukrzycą.

W ogólności światowej medycynie najczęściej obcina się środki na choroby nowotworowe, AIDS, stany terminalne. Narodowa Rada Etyki przy portugalskim ministerstwie zdrowia zarekomendowała niedawno ograniczenie kosztów farmakoterapii, w tym ograniczenie dostępu do drogich leków stosowanych w chorobach nowotworowych, reumatoidalnym zapaleniu stawów oraz HIV/AIDS. Dokument powstał na zlecenie resortu zdrowia w związku z rosnącymi kosztami w leczeniu tych chorób. Inaczej niż w Polsce w innych państwach europejskich jest spore przyzwolenie społeczne na rezygnację z leczenia niektórych chorób. Badania przeprowadzone w Norwegii na grupie 1,5 tys. osób między 40 a 57 rokiem życia wykazały, że Norwegowie sceptycznie zapatrują się na publiczne finansowanie leczenia chorób rzadkich, adresując ten problem do fundacji i organizacji charytatywnych.

W Polsce jest przeciwnie: państwo coś tam rzuci, coś spektakularnie dołoży, a potem spróbuje chyłkiem się wycofać, zabierając to, co wcześniej dało. Kryteria są niejasne i stosowane niekonsekwentnie. Często o włączeniu jakiejś choroby do specjalnego programu leczenia decydują programy telewizyjne. To ciężka choroba polskiej polityki, także zdrowotnej.

MAGDALENA ŁUKÓW

Zdjęcia pacjentów udostępnione przez Stowarzyszenie MPS i Choroby Rzadkie, które apeluje dla nich o pomoc.