

**STANOWISKO KOMITETU ROZWOJU CZŁOWIEKA
POLSKIEJ AKADEMII NAUK
W SPRAWIE OPIEKI NAD PACJENTAMI
Z RZADKIMI CHOROBYMI W POLSCE**

Przedmiot stanowiska:

Komitet Rozwoju Człowieka Polskiej Akademii Nauk po zapoznaniu się z sytuacją w diagnostyce i leczeniu pacjentów z chorobami rzadkimi w kraju, uwzględniając rekomendacje Komisji Europejskiej w tej sprawie, wnioskuje o ogłoszenie konkursu na naukowo-rozwojowy projekt celowy zamawiany w celu utworzenia „rejestrów chorób rzadkich w populacji polskiej”.

Wprowadzenie i ocena sytuacji bieżącej

Według nomenklatury Unii Europejskiej „chorobą rzadką„ (ch.rz., w skrócie RD, ang. Rare Disease) nazywamy jednostkę chorobową (lub inny zdefiniowany stan zdrowia człowieka, np. rzadko spotykane powikłanie często występujących chorób, która występuje w populacji u jednej na 2000 osób lub rzadziej. Definicja amerykańska od 1983 roku przyjmuje dwukrotnie wyższy próg rozpoznania ch.rz. (<1:1250 osób). W Wielkiej Brytanii odróżnia się jeszcze „choroby ultra-rzadkie” (<1:50 000 osób).

Podstawą definicji ch.rz. są dane epidemiologiczne dotyczące występowania choroby w chwili urodzenia (ang. frequency) oraz występowania jej w całej populacji (z uwzględnieniem okresu przeżycia chorych z daną chorobą, ang. prevalence). Aktualny wykaz tych chorób w Europie dostępny jest na stronie sieci Orphanet (www.orpha.net).

Definicja ch.rz. jest ważna w sensie prawnym, gdyż ustawodawstwo Komisji Europejskiej

posługuje się nią w obowiązujących w Unii dyrektywach, zarządzeniach i rekomendacjach. Dość powszechnie przyjęto nazywać choroby rzadkie i odpowiednie leki - „sierocymi” (ang. „orphan diseases, „orphan drugs”).

Zdefiniowano dotychczas ponad 8 tysięcy ch.rz. Ich lista jest otwarta. Choroby te dotyczą pacjentów w każdym wieku, mają heterogenną symptomatologię, postępujący przebieg i bardzo różne rokowanie, często niepomyślne. Większość z nich to zaburzenia genetyczne, ale grupa obejmuje także stany patologiczne o innym tle. Wszystkie nowotwory u dzieci są ch.rz. Każdy z lekarzy specjalistów dorywczo ma z nimi do czynienia w swojej praktyce. W prawie każdej diagnostyce różnicowej powinny być one uwzględniane.

Przełomem w podejściu do problemu ch.rz. było potraktowanie ich wszystkich, także formalnie, jako jednej całości, gdyż mają zbliżoną charakterystykę z punktu widzenia medycznego, społecznego, organizacyjnego i ekonomicznego.

Specyfika problemów związanych z ch.rz. wyraża się w licznych podobieństwach, takich jak:

- ograniczona wiedza wśród lekarzy, rodzinnych i specjalistów co opóźnia identyfikację choroby;
- specyfika diagnostyczna - metody nie są dostępne w większości laboratoriów, a o ile dostępne, są nieprawidłowo interpretowane lub przeoczone;
- specyfika terapeutyczna - brak zainteresowania firm farmaceutycznych nieopłacalną produkcją i rozwojem nowych leków. Niektóre leki nie są w ogóle produkowane (np. dostępne tylko jako substancja chemiczna, poza oficjalną farmakoterapią), a jeśli udostępnione na rynku - to niewspółmiernie kosztowne;
- specyfika psychospołeczna - pacjenci i ich rodziny są pozostawieni sami sobie, odczuwają beznadziejną samotność, wyłączenie z życia społecznego, doświadczają niezliczonych przeszkód formalnych na skutek próby dopasowania ich niecodziennej sytuacji do istniejących przepisów ogólnych;
- specyfika organizacyjno-prawna na poziomie państwa - brak klasyfikacji ch.rz. powoduje, że nie są one „widoczne” w systemie opieki zdrowotnej, tak jakby problem w ogóle nie istniał, podczas gdy można by większość tych problemów rozwiązać jedną prostą decyzją organizacyjną (ujednoczeniem procedury/sposobu postępowania w przypadku chorób spełniających kryteria ch.rz.).

Statystyki dotyczące zdrowia społeczeństw, np. przyczyn zgonów, mogą być zafałszowane na skutek braku w systemie ICD10 wyodrębnienia kodów ch.rz. o niekorzystnym rokowaniu.

Sytuacja pacjentów z rzadkimi chorobami w Europie

Szacuje się, że w krajach europejskich na ch.rz. choruje co najmniej 27 milionów obywateli. Wśród nich 65% ma ciężki przebieg, 70% procent ujawnia się u dzieci przed 2 rż. W 50% ch.rz towarzyszy opóźnienie rozwoju psychoruchowego. Ch.rz. prowadzą do zgonu w 1 rż (35%), w wieku 1-15 rż (12%) lub znacznie upośledzają jakość życia pacjenta i jego rodziny (wg www.orpha.net)

Zmierzenie się z problemami ch.rz. na poziomie krajowym jest trudne, zwiększa rozproszenie środków kadrowych i aparaturowych, powoduje nierówność w dostępie do świadczeń zdrowotnych, znacznie zwiększa koszty. Stąd od co najmniej 10 lat Komisja Europejska wybrała tematykę ch.rz. jako jedną z wiodących dla wspólnych rozwiązań w polityce zdrowotnej, i badaniach naukowo-rozwojowych i na tym polu osiąga szczególnie wymierne sukcesy.

Na podstawie dotychczas prowadzonych programów wykazano, że w porównaniu z finansowaniem na poziomie krajowym, europejska współpraca naukowo-badawcza przynosi szczególnie w dziedzinie ch.rz, wysoką tzw. „wartość dodaną”. I tak projekt EUROCAT poświęcony jest detekcji wad wrodzonych, EUROWILSON tworzy europejską sieć choroby Wilsona, EuroGentest (w tym ERNDIM) kontroluje jakość laboratoryjnych testów metabolicznych, genetycznych i molekularnych, EURORDIS tworzy platformę współdziałania organizacji rodzicielskich, naukowców, służby zdrowia i przemysłu.

Szczególny wkład w identyfikację problemów ch.rz. wniósł program Orphanet (www.orpha.net) i projekty towarzyszące (OrphanXchange, RDPlatform, RDPortal).

Idea zrodziła się we Francji w 1997 r. Program ustanowiony został przez francuskie ministerstwo zdrowia i INSERM (Institut National de la Sante et de la Recherche Medicale). Od 2000 r. działania Orphanetu w krajach Europy częściowo finansuje Komisja Europejska. Głównymi celami Orphanetu są: 1/ poprawa diagnostyki, terapii i opieki nad pacjentami z ch.rz; 2/ przyspieszenie badań naukowych n/t ch.rz.; 3/ upowszechnienie wiedzy o ch.rz. w społeczeństwach.

Projekt realizuje swoje cele poprzez różne typy działań. Wśród udostępnionych informacji znajdują się:

- encyklopedia ch.rz dla pacjentów i profesjonalistów (ponad 5600 haseł),
- wykaz europejskich konsultantów, klinik, referencyjnych ośrodków diagnostycznych, laboratoriów klinicznych, projektów badawczych i badań klinicznych,
- rejestru pacjentów i ich stowarzyszeń,
- wyszukiwarka ch.rz. poprzez objawy kliniczne,
- baza danych produktów sierocych dostępnych w Europie, USA, Japonii i Australii (Orphan Medicine Database),
- baza danych projektów badawczych n/t ch.rz. z możliwością aktywnego w nich uczestnictwa (OrphanXchange),
- bezpłatne czasopismo n/t ch.rz. w wersji elektronicznej (Orphanet Journal of Rare Diseases),
- rejestracja dla pacjentów chętnych do udziału w badaniach klinicznych i projektach badawczych,
- usługa wzajemnego kontaktowania pacjentów z innymi osobami chorującymi na te same choroby.

Ponad 20 tysięcy użytkowników odwiedza dziennie stronę Orphanetu. Są to głównie lekarze i pracownicy służby zdrowia (50%) oraz pacjenci i ich rodziny (35%). W 15% ze strony korzystają reprezentanci przemysłu farmaceutycznego, wykładowcy, studenci, dziennikarze i inni.

Obecnie w poszczególnych krajach europejskich ma miejsce powstawanie narodowych programów poświęconych ch.rz. na wzór modelowego programu francuskiego (French National Plan for Rare Diseases 2005-2008 (<http://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2006>) lub na innych zasadach. Projekty takie powstały lub powstają we Włoszech, Holandii, Hiszpanii, Portugalii, Bułgarii, Niemczech i innych.

Na przełomie 2007/2008 r odbyła się konsultacja społeczna na temat polityki dotyczącej ch.rz., zainicjowana przez Komisję Europejską. Tekst konsultacji dostępny jest we wszystkich wersjach językowych krajów UE i krajów stowarzyszonych, także po polsku.

Pytania dotyczyły takich problemów jak: sposób finansowania badań nad lekami w ch.rz., zasady ochrony rynku dla ich producentów, sposoby rozwiązań problemów ch.rz. na poziomie

krajowym, w tym zasadność tworzenia narodowych projektów ch.rz, najważniejsze ograniczenia i kierunki rozwoju, itp.

W dniu 29 lutego 2008 r. odbyły się w wielu krajach europejskich po raz pierwszy obchody Dnia Chorób Rzadkich (ustanowionego na ostatni dzień lutego, nie tylko lata przestępne).

W listopadzie 2008 Komisja Europejska przygotowała dla Parlamentu Europejskiego Komunikat z zaleceniami działań na rzecz ch.rz. w Europie. Po uzyskaniu opinii różnych gremiów europejskich, materiał ten był podstawą Zalecenia Komisji opublikowanego w dniu 8 czerwca 2009. Zobowiązuje ono kraje członkowskie do wprowadzenia, najpóźniej do końca 2013 r., narodowych planów strategicznych zapewniających pacjentom z ch.rz. wysokiej jakości kompleksową opiekę.

Sytuacja pacjentów z ch.rz. w kraju

Definicja „choroby rzadkiej” jest w Polsce nieznana. Określenie to nie pada ani razu w Narodowym Programie Zdrowia na lata 2007-2015, przyjętym Uchwałą nr. 90/2007 Rady Ministrów z dnia 15 maja 2007 r. Nie ma go także w „Strategii rozwoju nauki w Polsce do 2015 roku”. Wiedza o istnieniu niektórych ch.rz. przedostaje się do opinii publicznej tylko wycinkowo, zwykle w odniesieniu do pojedynczych, „medialnie interesujących” przypadków (filmy fabularne o RD, programy telewizyjne, interpelacje poselskie, artykuły w prasie, społeczne zbiórki funduszy dla chorych dzieci). Większość tych chorób i związane z nimi problemy są nieświadomione w społeczeństwie i bardzo słabo znane wśród profesjonalistów i decydentów.

Stąd specyfika ch.rz. nie jest w kraju uwzględniana jako odrębny problem medyczny, badawczy czy społeczny. Konieczność systemowego zdefiniowania ch.rz. jako całości, na wzór europejski, wydaje się krokiem niezbędnym dla określenia stanu bieżącego. W praktyce niektóre problemy ch.rz. zawarte są w aktualnych programach zdrowotnych czy projektach badawczych w kraju (np. onkologiczne, kardiologiczne, endokrynologiczne czy metaboliczne), ale ich zakres i skuteczność działania pozostaje nieokreślona.

Na podstawie dostępnych danych o ch.rz. nie udaje się wiarygodnie zdefiniować ani ograniczeń

ani osiągnąć w tym zakresie. W sprawozdawczości definicja „ch.rz.” nie jest stosowana, ważne informacje są rozproszone i ukryte w raportach i publikacjach. Dotarcie do wszystkich nie jest możliwe bez odrębnej pracochłonnej analizy z udziałem wielospecjalistycznej grupy ekspertów.

Wiele narodowych projektów lekowych i procedur wysokospecjalistycznych w kraju jest zaadresowanych wybiórczo do ch.rz. (np. niedobór hormonu wzrostu, choroba Gaucher'a). Jednak w innych przypadkach leczenie ch.rz. podlega zasadom opracowanym dla chorób powszechnie występujących. Bezsens akceptowania co 3 miesiące, na kilkunastu szczeblach decyzyjnych do ministerialnego włącznie, recept na lek sierocy, podawany przez całe życie tylko 2-10 chorym w całym kraju (np. Nitisinon w leczeniu tyrozynemii typu I), wydaje się trwonieniem zasobów i środków, które mogłyby być wykorzystane w bardziej produktywny sposób.

Z fragmentarycznych danych wiadomo, że w życiu codziennym polskich pacjentów z ch.rz. i ich rodzin, szczególnie dotkliwy jest brak zrozumienia, oparcia i pomocy zarówno ze strony lekarzy jak środowiska w którym żyją, w tym samorządów i pomocy społecznej.

Dopiero od niedawna żywo rozwija się w Polsce inicjatywa stowarzyszeń rodzicielskich. Ta forma aktywności nie może być bagatelizowana ani traktowana jako roszczeniowa. Partnerskie współdziałanie rodziców pacjentów z ch.rz. ze środowiskiem medycznym, naukowym i decyzyjnym sprawdza się i jest trudne do przecenienia. Pacjenci z ch.rz. i ich rodziny stają się najlepszymi specjalistami w zakresie „swojej choroby”. Są w stanie szybko i celnie zidentyfikować przeszkody i wskazać optymalne rozwiązania.

Ostatnio, zarządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 21.07.08, powołany został po raz pierwszy Zespół ds. Chorób Rzadkich, jednak choć zgodnie z komunikatami pisemnymi „prace Zespołu służą dążeniu do zapewnienia dostępu do informacji, diagnostyki, terapii i opieki dla chorych na choroby rzadkie”, dotychczas rozważano wyłącznie sprawy finansowania w kraju kosztownych leków sierocych.

Można wstępnie przyjąć, że państwo od lat przeznaczają znaczące nakłady ze środków publicznych na diagnostykę, leczenie i badania epidemiologiczne ch.rz. Jednak brak „spostrzegania” ch.rz przez systemy rejestracji danych (zdezaktualizowana klasyfikacja ICD-10 i ICD-9) uniemożliwia rzetelne oszacowanie wysokości tych środków, a tym bardziej racjonalne planowanie niezbędnych wydatków w przyszłości. Nieplanowane, „akcyjne” i fragmentaryczne traktowanie problemu ch.rz. może okazać się nieefektywne nie tylko merytorycznie, ale także ekonomicznie.

Częściowo pomocny w identyfikacji problemu okazać się może udział Polski w europejskiej sieci informacyjnej dotyczącej ch.rz. Formalnie Polska jest uwzględniana w sieci Orphanet od 2006 r. Jednak, do dnia dzisiejszego, zakres informacji zgłaszanych w poszczególnych bazach danych Orphanetu pozostaje szczątkowy. W szczególności nie można tą drogą (ani w inny sposób) szybko odnaleźć polskich referencyjnych ośrodków diagnostyczno-terapeutycznych zajmujących się ch.rz. u dzieci i dorosłych. Informacje rozchodzą się zwykle w sposób przypadkowy, nie zweryfikowany merytorycznie, często „pocztą pantoflową”.

Komitet Rozwoju Człowieka Polskiej Akademii Nauk przyjął tematykę ch.rz. za jeden z kluczowych kierunków działalności na nadchodzącą trzyletnią kadencję stawiając sobie za cel ocenę sytuacji w tej dziedzinie. W kwietniu 2008 roku Komitet oficjalnie powołał Radę Doradczą Orphanetu skupiającą kilkunastu ekspertów w różnych specjalnościach medycznych, głównie pediatrycznych.

Proponowane kierunki działania

Wśród przyszłych zadań dla poprawy sytuacji w dziedzinie ch.rz. w kraju należy uwzględnić:

1. Działania na rzecz udostępnienia wszechstronnej informacji o rzadkich chorobach w Polsce, w tym, wykazu specjalistów i krajowych specjalistycznych ośrodków diagnostyczno-terapeutycznych, stowarzyszeń rodzicielskich, projektów naukowo-badawczych realizowanych w ramach środków publicznych, a także popularno-naukowej encyklopedii tych chorób przygotowanej przez ekspertów.

2. Przyjęcie w kraju odrębnych zasad finansowania diagnostyki i leczenia pacjentów z „chorobami sierocymi” poprzez decyzje systemowe m.in. np. poprzez dostosowanie do potrzeb ch.rz. zasad finansowania opieki zdrowotnej przez Narodowy Fundusz Zdrowia na podstawie Jednorodnych Grup Pacjentów (JGP).

3. Stymulacja badań naukowo-rozwojowych poświęconych ch.rz. w celu identyfikacji problemów dotyczących polskiej populacji, w tym badań epidemiologicznych nad częstością występowania.

4. Upowszechnienie w społeczeństwie definicji „choroby rzadkie” jego roli środowisk lokalnych (samorządowych) w zapewnieniu optymalnej pomocy rodzinom.

Proponowane sposoby działania

Wybór celów działania, oszacowanie potrzeb, dobór środków itp., wymaga na początku obiektywnej oceny obecnej sytuacji ch.rz. w kraju, w tym przede wszystkim poznania rzeczywistej częstości ich występowania w populacji polskiej. Sposobem z wyboru byłoby ogłoszenie przez Ministerstwo Nauki i Szkolnictwa Wyższego z poparciem Ministerstwa Zdrowia konkursu na odpowiedni projekt naukowo-badawczy. Celem takiego projektu powinno być utworzenie rejestru ch.rz. w populacji polskiej na wzór istniejącego już w kraju rejestru wad wrodzonych.

Dopiero zidentyfikowanie wagi problemu poprzez utworzony i aktualizowany na bieżąco rejestr pozwoli na opisanie sytuacji bieżącej w opiece nad ch.rz. i zidentyfikowanie obszarów wymagających poprawy.

Docelowo uzasadnione wydaje się utworzenie Narodowego Programu Chorób Rzadkich i powołanie odrębnego Komitetu sterującego na wzór innych krajów europejskich (w okresie przejściowym funkcję tę mogłaby pełnić Rada afiliowana do Polskiej Akademii Nauk z udziałem przedstawicieli wszystkich komitetów obecnej kadencji).

**Członkowie Komitetu Rozwoju Człowieka
Polskiej Akademii Nauk**

Warszawa 27.10.2009r