

Spoleczne skutki chorób rzadkich porównywalne do nowotworów

Choroby rzadkie rodzą nie tylko koszty ekonomiczne. Ich społeczne skutki są podobne do wpływu, jaki wywierają nowotwory czy choroby układu krążenia – ocenia przewodnicząca Komitetu Ekspertów Unii Europejskiej ds. Chorób Rzadkich (EUCERD) prof. Segolene Ayme.



fot. Thinkstock

„Mamy na to dowody. Opieramy je na analizie danych z północnych Włoch, gdzie mają rejestr wszystkich pacjentów z chorobami rzadkimi” – mówiła specjalistka w piątek podczas XI Europejskiej Konferencji Chorób Rzadkich, która w dniach 28-30 czerwca odbywa się w Spale (woj. łódzkie). Zaznaczyła, że jest to powód, dla którego nie powinniśmy zapominać o tych chorych w czasach kryzysu ekonomicznego.

Według niej obecnie koszty społeczne chorób rzadkich nie są jednak brane pod uwagę przez decydentów. W przeszłości wielu z tych chorób nie diagnozowano, a obecnie dla wielu nie ma oddzielnego kodu i w związku z tym pacjenci ci pozostają niewidzialni dla systemu. „Dlatego naciskamy, aby poszczególne kraje członkowskie UE przyjmowały kodyfikację europejskiej bazy danych Orphanet, równoległe do klasyfikacji ICD (Międzynarodowa Klasyfikacja Chorób – PAP). Wtedy będziemy mieć dane m.in. na temat tego, ilu pacjentów z chorobami rzadkimi jest hospitalizowanych, ilu przedwcześnie umiera” – powiedziała prof. Ayme na spotkaniu z dziennikarzami.

Według niej, negatywne społeczne skutki chorób rzadkich wynikają nie tylko z tego, że należą one do najcięższych i upośledzających przewlekłych schorzeń. Mają również ogromny wpływ na rodziców (i wszystkich członków rodziny), którzy często rezygnują z pracy, by opiekować się ciężko chorym dzieckiem.

Jak podaje raport EUCERD z 2012 roku, szacuje się, że na świecie występuje od 5 tys. do 8 tys. chorób rzadkich. Dotykają one 6-8 proc. całej populacji i ujawniają się w różnych okresach życia, ale najczęściej w okresie niemowlęcym lub w dzieciństwie. Większość z nich jest uwarunkowana genetycznie, ale zalicza się tu również rzadkie nowotwory, choroby autoagresywne, wady wrodzone.

W UE zalicza się do chorób rzadkich schorzenia, na które cierpi nie więcej niż 5 osób na 10 tys. mieszkańców. Stanowi to jednak ogromną rzeszę ludzi – tj. od 27 mln do 36 mln obywateli Wspólnoty (350 mln na całym świecie i kilkadziesiąt tysięcy w Polsce). Większość z nich ma schorzenie tzw. ultra-rzadkie, tj. takie, które występuje najwyżej u jednej osoby na 100 tys. Zdarzają się choroby tak rzadkie, że cierpi na nie zaledwie kilkadziesiąt osób na całym świecie.

Ze względu na charakter tych schorzeń pacjenci i ich rodziny zmagają się z wieloma problemami, w tym trudnościami w uzyskaniu właściwej diagnozy, dostępności leczenia, jego wysokich kosztów, organizacji kompleksowej opieki i pomocy społecznej.

W ostatnich 15 latach Unia Europejska podjęła wiele inicjatyw, by rozwiązać problem chorób rzadkich, zaznaczyła prof. Ayme.

„Po pierwsze, zdaliśmy sobie sprawę, że terapie dla osób z chorobami rzadkimi staną się rzeczywistością tylko wtedy, gdy znajdziemy rozwiązania, które pozwolą zainteresować przemysł farmaceutyczny prowadzeniem badań nad takimi lekami” – powiedziała specjalistka. Ponieważ liczba chorych jest mała jest to często dla firm nieopłacalne, ale jeśli firma zdecyduje się już na taką inwestycję to cena nowego leku jest bardzo wysoka.

Prof. Ayme przypomniała, że w kwietniu 2000 r. Komisja Europejska przyjęła rozporządzenie dotyczące tzw. leków sierocych. Od tego czasu na rynek europejski trafiło niemal 80 nowych leków na choroby rzadkie, a ponad 1000 jest obecnie w trakcie opracowywania.

„Obecnie jest jednak kryzys ekonomiczny i płacimy za to cenę” - powiedziała genetyk. W rezultacie, nawet we Francji, gdzie leki dla osób z chorobami rzadkimi są w pełni refundowane, istnieje obecnie trend, by bardzo ściśle rozważać skuteczność nowego leku zanim podejmie się decyzję o jego refundacji.

„Możliwe są jednak negocjacje z firmami, by obniżyć ceny. Osobiście uważam, że ceny wielu z tych leków są zbyt wysokie. Gdyby firmy obcięły ja o połowę i tak by na tym zarobiły” – powiedziała prof. Ayme.

Jej zdaniem katastrofą byłoby jednak, gdybyśmy nie refundowali tych leków. „Nie możemy podjąć decyzji o rezygnacji z używania tego, co zostało wyprodukowane dzięki badaniom naukowym. Pacjenci z chorobami rzadkimi mają prawo do takiej samej opieki i leczenia jak pacjenci z innymi schorzeniami” – tłumaczyła genetyk.

Zaznaczyła zarazem, że nie można postrzegać problemu chorób rzadkich wyłącznie przez pryzmat leków sierocych, bo nie opracowano ich jeszcze dla większości tych schorzeń. „Dla większości chorych najważniejszy jest dobry system opieki” – oceniła.

Dlatego UE zaleca, by każdy kraj członkowski wskazał centra referencyjne dla danej choroby rzadkiej lub grupy chorób, gdzie pacjenci mogliby być diagnozowani, leczeni, rehabilitowani. „Jest to ważne, bo gdy choroby są rzadkie, tak samo rzadcy są eksperci, którzy się na nich znają” – powiedziała prof. Ayme.

Według niej istotne jest również stworzenie krajowych rejestrów pacjentów z chorobami rzadkimi. „Jest to absolutnie niezbędne, byśmy mogli gromadzić informacje dotyczące przebiegu choroby i oceniać skuteczność nowych leków” – tłumaczyła.

Eksperti EUCERD chcą stworzyć centralny rejestr europejski, w którym zbierane byłyby dane ze wszystkich krajów członkowskich.

Źródło: <http://www.zdrowie.abc.com.pl/czytaj/-/artykul/spoleczne-skutki-chorob-rzadkich-porownywalne-do-nowotworow>