

Choroby rzadkie wśród dzieci – zarządzanie systemem z perspektywy rodziny pacjenta

Children's rare diseases – system management from the perspective of the patient's family

Małgorzata Skweres-Kuchta¹

Uniwersytet Szczeciński

ORCID: 0000-0002-0540-5416

Streszczenie

Autorka artykułu porusza problem zarządzania systemem opieki nad pacjentem z chorobą rzadką w Polsce. Rozwiązania systemowe w tej materii (lub ich brak) determinują społeczno-ekonomiczną kondycję rodziny, którą dotyka choroba sieroca, najczęściej dziecka. Mowa tu nie tylko o rozwiązaniach w zakresie służby zdrowia, choć te są priorytetowe. Choroba rzadka rzutuje na szereg innych obszarów życia chorego – jego edukację, możliwości rozwoju, udział w życiu społecznym. Rzutuje też na życie jego rodziny, które w kontekście ekonomicznym zaczyna generować zdecydowanie więcej kosztów, przy jednocześnie rosnących ograniczeniach w sferze aktywności zawodowej.

Celem pracy jest zatem zidentyfikowanie głównych potrzeb środowisk pacjenckich w wybranych aspektach życia z chorobą rzadką, których zaspokojenie poprawiłoby jakość życia pacjenta oraz kondycję społeczno-ekonomiczną jego rodziny, ta bowiem „choruje” wraz z nim.

W artykule wykorzystane zostaną mieszane metody badawcze z grupy metod badania teoretycznego z elementami badania empirycznego (badania wtórne). Wnioski z badań podzielone zostaną na kilka płaszczyzn, z których każda jest istotna dla kondycji rodziny żyjącej w cieniu choroby rzadkiej.

Słowa kluczowe

choroby rzadkie, zarządzanie systemem ochrony zdrowia i zabezpieczenia społecznego, kondycja społeczno-ekonomiczna rodziny

Abstract

The author of the article discusses the problem of managing the system of care for a patient with a rare disease in Poland. Systemic solutions in this matter (or lack thereof) determine the socio-economic condition of a family affected by orphanage disease, most often a child. It is not only health care solutions that are at issue here, although they are a priority. A rare disease affects a number of order areas of the patients' life - his or her education, development opportunities, participation in social life. It also has an impact on the life of his family, which in the economic context is starting to generate much more costs, while at the same time increasing restrictions in the sphere of professional activity.

¹ E-mail: malgorzata.skweres-kuchta@usz.edu.pl

The aim of the study is to identify the main needs of patients' environments in selected aspects of life with rare disease, the satisfaction of which would improve the patient's quality of life and socio-economic condition of his family because the family „suffers” with the disease.

The article will use mixed research methods from the group of methods of theoretical research with elements of empirical research (secondary research). Conclusions from the research will be divided into several areas, each of which is important for the condition of a family living in the shadow of a rare disease.

Keywords

rare disease, management of health care and security system, socio-economic condition of the family

JEL: I110, I140, I150, I180

Wprowadzenie

Choroby rzadkie dotyczą blisko 3 mln Polaków. Grupa ta, choć liczna, z punktu widzenia medycyny jest bardzo niejednorodna, ponieważ dotyczy kilku tysięcy różnych jednostek chorobowych o odmiennych przyczynach i przebiegu. O chorobie rzadkiej mówi się wówczas, gdy dotyka ona nie więcej niż 5 na 10 tys. osób. Niewielka liczba pacjentów stanowi podstawowe ograniczenie w procesach: najpierw diagnostycznym, a następnie leczenia, w tym poszukiwania leków – aktualnie spośród ponad 6 tys. chorób rzadkich możliwość leczenia ma zaledwie 3-4%. Ta specyfika stanowi wspólny mianownik dla wszystkich chorób sierocych, przez co można, wdrażając odpowiednie rozwiązania systemowe, lepiej zabezpieczyć pacjentów i ich rodziny, od sfery ochrony zdrowia poczynawszy, na zabezpieczeniu społecznym skończywszy.

W tle tych rozważań pozostaje od blisko dekady opracowywana strategia – Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich, który obecnie, zgodnie z deklaracjami Ministerstwa Zdrowia, jest w ostatniej fazie konsultacji resortowych. Dokument ten, w myśl Zalecenia Rady UE (2009), powinien był regulować najważniejsze kwestie dotyczące pacjentów z chorobami rzadkimi już od 2013 roku. Polska jako jedna z ostatnich w UE takowego planu nie ma.

Choroba rzadka – dostępność świadczeń medycznych

W ostatnich latach wiele miejsca na arenie międzynarodowej, europejskiej i coraz więcej też w Polsce poświęca się tematowi chorób rzadkich. Problem trudny, złożony, interdyscyplinarny, kosztowny i ciągle jeszcze zmarginalizowany. W artykule mówi się nie tylko o chorym, ale również o jego najbliższej rodzinie – większość chorób rzadkich dotyka bowiem dzieci, a ich rodzice muszą funkcjonować w nowej, bardziej skomplikowanej

rzeczywistości, która w wielu przypadkach pociąga za sobą pogorszenie kondycji społeczno-ekonomicznej².

Nie więcej niż 5 chorych na 10 tys. osób – to definicja choroby rzadkiej, przyjęta przez Unię Europejską celem stworzenia punktu wyjścia w zakresie opracowywania i wdrażania spójnych systemowych rozwiązań dla tej specyficznej grupy chorych we wszystkich krajach UE³. Rynek, na którym potrzeby rodzin żyjących z chorobą rzadką spotykają się z podażą rozwiązań im dedykowanych, cechuje olbrzymia nierównowaga w obszarze medycznym i szeroko pojętym obszarze zabezpieczenia społecznego. Co powoduje, że chorych na choroby rzadkie oraz ich rodziny zaliczać trzeba do grupy dyskryminowanej?⁴ Mowa tu przede wszystkim o farmakoterapii⁵.

Problemem jest rzadkość – niewielka grupa pacjentów, która mogłaby skorzystać z rozwiązań dla danej choroby. Rachunek ekonomiczny i wskaźniki opłacalności inwestycji są jednoznaczne. Jeśli inwestor sprzedaje niewiele, a poniósł wysokie nakłady inwestycyjne i często ponosi znaczne koszty produkcji, to cena danego rozwiązania musi być wysoka⁶. Płatnicy zatem, mając do dyspozycji ograniczony budżet, szczególnie mocno przyglądają się zasadności wydatkowania takich środków. Narzędzia stosowane do oceny ekonomicznej leków powszechnie stosowanych nie pasują niestety do terapii sierocych, z kilku względów.

Ocena technologii medycznych w chorobach rzadkich jest trudna zarówno pod kątem *stricte* finansowym, jak też w zakresie wiarygodności dowodów na skuteczność terapii. Wiarygodność dowodów to drugie wąskie gardło – badanie kliniczne prowadzi się bowiem na nielicznej grupie pacjentów, do tego ze względów etycznych nie stosuje się podwójnej próby i placebo, stąd trudniej wykazać pozytywne wyniki statystycznie

² Zgodnie z Raportem *Choroby rzadkie. Stan obecny i perspektywy*, Warszawa 2016, s. 102, 80% ankietowanych przyznało, że choroba rzadka doprowadziła do zubożenia ich rodziny (gospodarstwa domowego).

³ Zalecenia Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób (2009/C 151/02), pkt 3.

⁴ Choroby rzadkie w znakomitej większości mają podłoże genetyczne, a to oznacza, że leczenie przyczynowe może odbyć się jedynie w oparciu o inżynierię genetyczną, niemniej wśród dostępnych terapii są też takie, które choroby nie leczą, ale ją zatrzymują/hamują (np. enzymatyczne terapie zastępcze). Poza tym w przypadku wad genetycznych chory nie ma większego wpływu na jej przebieg, jest zupełnie uzależniony od podaży opcji lekowych. Przy często wielotysięcznych, a nawet milionowych rocznych kosztach terapii pacjent nie jest w stanie sam jej finansować. W roku 2016 na refundację leczenia chorób rzadkich przekazano nieco ponad 100 mln zł, obecnie to blisko 165 mln zł z zapowiedzią tendencji rosnącej.

⁵ Farmakoterapia podstawowa, zwłaszcza przyczynowa jest w większości przypadków niemożliwa, ta już dostępna jest w Polsce często nierefundowana. Problemem jest również brak dostępu do refundowanych preparatów uzupełniających odpowiedniej jakości (odżywek, witamin) oraz usług rehabilitacyjnych w odpowiedniej skali.

⁶ Na wysoką cenę leków sierocych nakłada się również problem diagnostyczny – pacjentów mogłoby być więcej, mogliby być poddawani leczeniu wcześniej, gdyby nie zawodziły mechanizmy diagnostyczne, w tym brak refundacji wielu badań genetycznych. Pacjent często otrzymuje diagnozę po latach poszukiwań, przy już wyraźnie zarysowanych silnych objawach, znacznie ograniczających jego sprawność.

istotne⁷. Zarzutem ze strony oceniających jest również ograniczony czas prowadzenia badań klinicznych, przez co brak bezpośredniej informacji na temat wpływu leku na wydłużenie życia pacjenta⁸. Ocena technologii medycznych w tym obszarze wymaga bardziej liberalnego podejścia, ponieważ nikt nie jest w stanie w racjonalnym czasie dostarczyć dowodów na skuteczność metody na tym poziomie wiarygodności co w przypadku chorób uniwersalnych.

Producenci w takich okolicznościach są mniej zainteresowani poszukiwaniem leków na choroby sierocze, dlatego obecnie 90% z nich nie ma żadnej możliwości leczenia⁹. Świadomość konieczności wyrównania szans wszystkich pacjentów¹⁰ przekłada się jednak na wdrażanie narzędzi, które ten trend zmieniają i stymulują przemysł farmaceutyczny do podejmowania innowacyjnych projektów, np. 10-letnia ochrona handlowa leków sierocych gwarantowana przez Europejską Agencję Leków (EMA), dyskusja nad zmianą metodologii oceny sieroczych technologii medycznych czy próby sieciowania przynajmniej fragmentów procesów oceny i refundacji tychże leków¹¹. Skalę problemu obrazują dane odnośnie do liczby leków dostępnych dla chorych w Europie i Polsce, przy szacunkowej liczbie chorób rzadkich na świecie na poziomie 6-8 tys. (Rysunek 1)¹².

⁷ Zob. *Recommendations for the design of small population clinical trials*, „Orphanet Journal of Rare Diseases” 2018, vol. 13, s. 195.

⁸ Przykładem może być lek Brineura stosowany w leczeniu ceroidolipofuscynozy neuronalnej typu 2 (CLN2). Zob. Rekomendacja nr 32/2019 z dnia 14 maja 2019 r. Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji w sprawie oceny leku Brineura (cerliponaza alfa) w ramach programu lekowego: Leczenie lipofuscynozy neuronalnej typu 2 (ICD-10: E75.4).

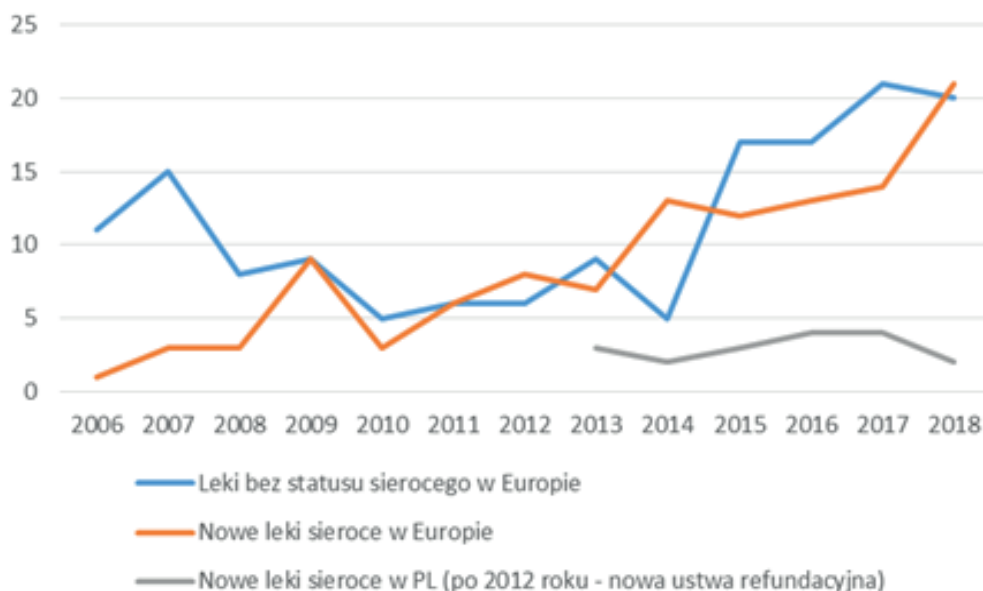
⁹ E. Kurzyńska, *Warto wydzielić odrębny budżet na finansowanie leków sierocych*, <https://puls.medycyny.pl/warto-wydzielic-odrebny-budzet-na-finansowanie-lekow-sieroczych-948687> [dostęp 13.05.2019].

¹⁰ Rozporządzenie (WE) Nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sieroczych produktów leczniczych (Dz.Urz. L 18 z 22.1.2000).

¹¹ The International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) za cel stawiało sobie przyczynienie się do opracowania do 2020 r. 200 nowych terapii i środków do diagnozowania większości rzadkich chorób. Zob. A Global Approach to Rare Diseases Research and Orphan Products Development: The International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), 2017.

¹² Według danych EMA, w Europie 164 leki mają status sieroczych, natomiast leków używanych w leczeniu chorób rzadkich jest w sumie 320. W Polsce jest refundowanych ok. 10% z nich. Zob. E. Kurzyńska, *Pacjenci z chorobami rzadkimi oczekują wyrównania szans, a nie specjalnego traktowania*, <https://pulsmedycyny.pl/pacjenci-z-chorobami-rzadkimi-oczekuja-wyrownania-szans-a-nie-specjalnego-traktowania-955064> [dostęp 13.05.2019].

Rysunek 1. Podaż leków sierocych w Europie i w Polsce



Źródło: Opracowanie własne na podstawie: List of rare diseases and synonyms listed in alphabetical order », Orphanet Report Series, Rare Diseases collection, January 2019, http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/List_of_rare_diseases_in_alphabetical_order.pdf; Dostępność oraz czas oczekiwania na refundację preparatów posiadających status leków sierocych, HTA Consulting, <https://hta.pl/pl/blog/2018/04/sieroce-czas-oczekiwania/> [dostęp 13.05.2019].

Strategia dla chorób rzadkich

Zgodnie z Zaleceniem Rady Europejskiej z 8 czerwca 2008 r. każde państwo członkowskie powinno było do 2013 r. stworzyć i wprowadzić w życie strategię z zakresu diagnostyki i leczenia chorób rzadkich¹³. W Polsce prace nad planem rozpoczęły się w 2012 roku, niemniej finalnie dokumentu jeszcze nie ma. Są ministerialne zapowiedzi jego przekazania do konsultacji społecznych w połowie tego roku, aczkolwiek nie są to pierwsze zapowiedzi.

Zapisy dostępnej od kilku miesięcy Polityki Lekowej Państwa na lata 2018-2022¹⁴ podkreślają, iż w przypadku chorób rzadkich zasadne jest odstępstwa od stosowania w procesie oceny kryterium kosztowego (QALY), charakterystycznego dla oceny terapii

¹³ Kraje członkowskie zobowiązuje do tego dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z 9 marca 2011 r.

¹⁴ Polityka Lekowa Państwa 2018-2022, Ministerstwo Zdrowia, 2018.

powszechnych¹⁵. To tak jakby porównywać jabłka i winogrona – leczenie choroby rzadkiej jest droższe już w punkcie wyjścia, ponadto choroby te często sięją spustoszenie w całym organizmie, w związku z czym pacjent wymaga pomocy wielu specjalistów. Dyskutuje się nad wdrożeniem narzędzia analizy wielokryterialnej (MCDA), która w ocenie leku sierociego uwzględni szereg dodatkowych parametrów, za ich pomocą będzie można uzasadnić konieczność wdrożenia i refundowania terapii – w skrócie na wymiar ekonomiczny nałoży też społeczny, łącznie z opinią pacjenta¹⁶.

Podejście takie pozwala z optymizmem oczekiwać na ostateczny dokument Planu, który – jak zapowiada Ministerstwo Zdrowia – pozwoli zapewnić do roku 2025 „wszechstronną, kompleksową, skoordynowaną, wysoce specjalistyczną i innowacyjną opiekę leczniczą oraz rehabilitacyjną osobom dotkniętym chorobami rzadkimi”. Polska będzie oferować „szeroki wachlarz usług wspierających i włączających w niedyskryminujący sposób w życie społeczne i zawodowe osoby oraz rodziny dotknięte chorobami rzadkimi; edukującym przyszłe i obecne kadry medyczne oraz stale podnoszącym świadomość społeczną nt. chorób rzadkich”¹⁷.

Program, zgodnie z zapowiadanymi założeniami, powinien odpowiadać na szereg postulatów pacjentów, poprawiając tym samym jakość ich życia i kondycję ekonomiczną ich rodzin. Zakłada się zwiększenie dostępności przestrzennej świadczeń zdrowotnych (w tym diagnostycznych i koordynacji procesu leczenia), rehabilitacyjnych, socjalnych i edukacyjnych poprzez powstanie centralnego ośrodka i referencyjnych ośrodków specjalistycznych w terenie.

Szybsza diagnoza to możliwość zachowania większej sprawności chorego, przez co rodzic ma szansę nie wyłączać się z życia zawodowego. To również szansa na niższe koszty rehabilitacji i opieki, które obecnie z znacznej mierze uszczuplają domowy budżet. Problemem są również wysokie koszty dojazdu i pobytu w ośrodkach specjalistycznych znacznie oddalonych od miejsca zamieszkania, zarówno w wymiarze leczenia, jak i rehabilitacji. I wreszcie koordynacja leczenia, zdaniem autorki, ten aspekt wymaga największego nakładu pracy, czasu i finansów¹⁸. Dzisiaj takim koordynatorem jest rodzic

¹⁵ Ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2019 r. poz. 784), art. 12 pkt 13.

¹⁶ M. Chmielewska, *Choroby rzadkie: jeśli nie QALY to co?*, <https://www.medexpress.pl/choroby-rzadkie-jesli-nie-qaly-to-co/72436> [dostęp 17.05.2019].

¹⁷ M. Zieliński, *Coraz bliżej systemowych rozwiązań dla chorób rzadkich*, <https://pulsmedycyny.pl/coraz-blizej-systemowych-rozwiazan-dla-chorob-rzadkich-955065> [dostęp 14.05.2019].

¹⁸ J. Sławek podkreśla, że Polska jest na ostatnim miejscu w Europie pod względem liczby neurologów przypadających na 100 tys. pacjentów. W chorobach rzadkich neurologi są niezbędni. Zatem wygospodarowanie środków na finansowanie leków sierocych to tylko jedna z potrzeb. Wdrażanie terapii często wiąże się z dodatkowymi kosztami obsługi pacjenta, np. lek Brineura podawany jest jako enzym zastępczy dokomorowo przez zbiornik Rickhama w dwutygodniowych cyklach – wymaga zaangażowania personelu lekarskiego i pielęgniarskiego przez dwie doby dla jednego pacjenta. Zob. A. Schulz i in., *Study of Intraventricular Cerliponase Alfa for CLN2 Disease*, „New England Journal of Medicine” 2018, vol. 378, s. 1898-1907.

– konieczność doksztalcania, poszukiwania rozwiązań i frustracje z powodu braku pomocy to kolejny czynnik, który wpływa negatywnie na sytuację rodzinną. Przy czym zmienia się podejście specjalistów, którzy coraz częściej rodzica zaczynają traktować jako partnera w procesie specyficznego i trudnego leczenia.

Bezwzględnie potrzebny jest rejestr chorób rzadkich. Często zdarza się, iż specjaliści nie potrafią określić populacji, jaka mogłaby skorzystać z danego programu lekowego, ponieważ nie mają kompletnych danych. Sytuacja taka powoduje niedoszacowanie analiz ekonomicznych, błędne założenia w ramach rozmów negocjacyjnych płatnika z producentem leku i wreszcie nie pomaga w budowaniu świadomości i wiedzy na temat konkretnych chorób. Warto podkreślić, że na coraz bardziej wartościowe bazy wiedzy wyrastają organizacje pacjenckie, których zasoby informacyjne na temat przebiegu choroby wśród zrzeszonych pacjentów są bezcenne w procesach analiz w wymiarze klinicznym i społeczno-ekonomicznym.

Program będzie opierał się na czterech filarach¹⁹: diagnostyce, terapii, akceptacji i wsparciu, zwłaszcza pacjentów, dla których jedyną pomocą jest leczenie objawowe, brak bowiem terapii, która pozwoliłaby ich chorobę wyeliminować. Tacy chorzy wymagają pomocy interdyscyplinarnej. Ministerstwo Zdrowia deklaruje współpracę z wieloma resortami, w tym rodziny, pracy i polityki społecznej, jak również infrastruktury, cyfryzacji czy edukacji.

Kondycja społeczno-ekonomiczna rodziny z chorobą rzadką

Na chorobę rzadką choruje cała rodzina. Ułomność lub brak systemowych rozwiązań, które mogłyby tę rodzinę wesprzeć w nowych trudnych okolicznościach, powodują, iż jej kondycja społeczno-ekonomiczna i jakość życia maleją w stopniu większym niż to konieczne. Wielu problemów można by uniknąć i niejednokrotnie adaptować się do życia w nowych warunkach, gdyby istniały narzędzia ułatwiające takim rodzinom funkcjonowanie w społeczeństwie, a nie poza nim. Te obszary interwencji można podzielić na dwa główne:

- medyczny (diagnostyczny, wsparcia psychologicznego, farmakoterapii przyczynowej/zastępczej/objawowej oraz rehabilitacyjny dedykowany konkretnym potrzebom w ramach danej jednostki chorobowej);
- zabezpieczenia społecznego osób z niepełnosprawnością:
 - ograniczone możliwości aktywności zawodowej rodziców,
 - dostęp do edukacji chorego,

¹⁹ E. Grzela, *Rosną szanse na refundację leków na choroby rzadkie*, <https://pulsmedycyny.pl/rosna-szanse-na-refundacje-lekow-na-choroby-rzadkie-955066> [dostęp 12.05.2019].

- bariery infrastrukturalne,
- luki w świadomości społecznej.

Pierwszemu obszarowi poświęcono już uwagę w poprzednich częściach artykułu, niemniej tytułem komentarza należy dodać, iż ogromnym wyzwaniem, nad którym powinny pochylić się wszystkie strony zaangażowane w proces leczenia chorób rzadkich, jest jak najszybsze podanie choremu leku. Wiele chorób postępuje bardzo szybko i czas procedowania dopuszczenia i refundacji leku okazuje się tym, którego właśnie zabrakło, by pacjent mógł zachować względną sprawność, a nawet przeżyć. Już na etapie badań klinicznych można bezpiecznie ocenić, że lek ma potencjał i zanim zostanie ostatecznie zarejestrowany, dać szansę pacjentom, którzy nie mają alternatywy. Terapia współczucia, która daje taką możliwość, jest ciągle stosowana przez producentów w ograniczonym zakresie. Terapia niestety bywa też reglamentowana w zależności od stanu chorego, co zdaniem autorki jest głęboko nieetyczne i sprzeczne z zasadą równości szans, wręcz ją pogwałcające. Wyłączanie z terapii bardziej niepełnosprawnych (i nie mówi się tu o stanach terminalnych) jest sprzeczne z podstawowymi prawami gwarantowanymi przez konstytucję²⁰, Ustawę o wsparciu kobiet w ciąży i rodzin²¹ czy Narodowy Program Zdrowia na lata 2016-2020, który gwarantuje „wydłużenie życia Polaków w zdrowiu, poprawę jakości życia związanej ze zdrowiem oraz ograniczanie społecznych nierówności w zdrowiu”²². Warto podkreślić, że stosunek do osób z niepełnosprawnością jest wyznacznikiem poziomu rozwoju cywilizacyjnego danego społeczeństwa²³.

Tymczasem polscy pacjenci na tle Europy należą do grupy zdecydowanie dyskryminowanej w zakresie liczby dostępnych leków refundowanych, a czas oczekiwania na leczenie bywa dłuższy niż życie pacjentów z niektórymi przypadkami. Choć należy podkreślić, iż w ostatnim dziesięcioleciu sytuacja ta uległa poprawie (Rysunek 2), zaś Ministerstwo Zdrowia zapowiada wzrost dynamiki włączania do refundacji terapii dopuszczonych przez EMA. Za miernik sukcesu w tej materii przyjmuje wskaźnik zestawiający liczbę nowych decyzji refundacyjnych z ostatniego roku w stosunku do średniej z trzech poprzedzających lat²⁴.

²⁰ Art. 68, pkt 3 precyzyjnie określa: „władze publiczne są obowiązane do zapewnienia szczególnej opieki zdrowotnej dzieciom i osobom niepełnosprawnym”.

²¹ Państwo zapewni „odpowiednie świadczenia opieki zdrowotnej dla dziecka, ze szczególnym uwzględnieniem dziecka, u którego zdiagnozowano ciężkie i nieodwracalne upośledzenie albo nieuleczalną chorobę zagrażającą jego życiu, które powstały w prenatalnym okresie rozwoju dziecka”. Ustawa z dnia 4 listopada 2016 r. o wsparciu kobiet w ciąży i rodzin „Za życiem”, art. 4.

²² Rozporządzenie Rady Ministrów z dnia 4 sierpnia 2016 r. w sprawie Narodowego Programu Zdrowia na lata 2016–2020, Warszawa 2016.

²³ Zob. M. Garbat, *Społeczny wymiar niepełnosprawności w teorii ekonomii*, „Studia Oeconomica Posnaniensia” 2017, t. 5, nr 10.

²⁴ E. Kurzyńska, *Zmiana podejścia do oceny terapii chorób rzadkich*, <https://pulsmedycyny.pl/zmiana-podejscia-do-oceny-terapii-chorob-rzadkich-948734>, [dostęp 10.05.2019].

Tabela 1. Średni czas oczekiwania na wprowadzenie do refundacji leku sierocego

Data autoryzacji przez EMA	Czas [dni]
Od 2006 roku	1679* (ok. 4,5 roku)
Po 2012 roku	938 (ok. 2,5 roku)

* Z wyłączeniem leków refundowanych przed 2012 r.

Źródło: Dostępność oraz czas oczekiwania na refundację preparatów posiadających status leków sierocych, HTA Consulting, <https://hta.pl/pl/blog/2018/04/sieroce-czas-oczekiwania> [dostęp 13.05.2019]

W dyskusji poruszyć należy również inny problem – lek już dopuszczony w Europie przez EMA jest wtórnie oceniany przez poszczególne kraje²⁵. O ile ma to sens w zakresie negocjacji cenowych i wpływu refundacji leku na budżet płatnika, to w zakresie skuteczności klinicznej można uznać, że to „wyważanie otwartych drzwi”²⁶. Ten nakład pracy można przekierować na wypracowywanie rozwiązań o krok dalej – pole działania na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi jest ogromne. Jest to stosunkowo „młody” obszar interwencji – dokładnie 20 lat temu Europa, w ślad za USA (1983), Japonią (1993) i Australią (1997), wdrożyła wspólną politykę dotyczącą leków sierocych w państwach członkowskich.

Obecnie na arenie międzynarodowej diskutowane są wspólne inicjatywy w zakresie oceny technologii medycznych czy negocjacji cenowych dla szerszego rynku zbytu z korzyścią dla wszystkich stron²⁷. Polska również prowadzi dyskusję na ten temat z państwami ościennymi, w tym Grupą Wyszehradzką. Korzyści skali, efektywność cenowa, zwolnienie zasobów dzięki podziałowi pracy między agencje oceniające, współpraca i wspólne bardziej dopracowane rozwiązania to kluczowe korzyści dla wszystkich państw i pacjentów. Pozwoliłoby to uchronić rodziny przed wymuszoną emigracją w celu leczenia dziecka w państwie, gdzie lek jest refundowany²⁸.

²⁵ Procedury refundacyjne są niejednolite, np. w Niemczech lek jest dostępny dla pacjentów zaraz po zarejestrowaniu i oceniany *ex-post*. M. Jachimowicz zaznacza, iż „w innych krajach jest mniej barier na drodze do leczenia chorych na choroby rzadkie”. Zob. E. Kurzyńska, *Warto wydzielić odrębny budżet...*

²⁶ Ocena skuteczności jest celowa, jeśli na dany lek inaczej reagują pacjenci określonej nacji lub występują inne uwarunkowania wynikające z lokalizacji chorych. W chorobach rzadkich w badaniu klinicznym biorą często udział pacjenci z całego świata, zatem czynnik lokalizacji można tu wyeliminować. O zaletach, ale i elementach wymagających doprecyzowania dyskutuje M. Władysiuk: K. Kowalska, *Refundacja leków: zasad wspólnych dla całej UE chce Komisja Europejska*, <https://www.rp.pl/Zdrowie/303199913-Refundacja-lekow-zasad-wspolnych-dla-calej-UE-chce-Komisja-Europejska.html> [dostęp 14.05.2019].

²⁷ K. Czyżewska, *Współpraca państw UE w zakresie refundacji*, <https://www.medexpress.pl/wspol-praca-panstw-ue-w-zakresie-refundacji/73284> [dostęp 19.05.2019-].

²⁸ W ostatnich miesiącach emigracja zdrowotna zakrojona na szeroką skalę miała miejsce w przypadku leków sierocych: Spinraza i Brineura.

Odrębne szerokie zagadnie, które powinno być uwzględniane w analizach społeczno-ekonomicznych, to koszty nieleczenia pacjentów:

- brak refundacji drogiego leku dedykowanego danej chorobie nie oznacza braku kosztów opieki nad nieleczonym pacjentem, a koszty te rosną wraz z jego pogarszającym się stanem;
- wyłączenie z życia zawodowego opiekunów chorego to utracona produktywność i wyłączenie społeczne;
- emigracja zdrowotna to pozbycie się obywateli – rodziców w wieku produkcyjnym, wykształconych w polskim systemie, a ostatecznie pracujących na rzecz gospodarki i rozwoju innego kraju oraz dzieci, również zdrowych obok tego chorego, które również będą w przyszłości budować potencjał nie w Polsce.

Aktywność zawodowa rodziców chorego dziecka byłaby w wielu przypadkach możliwa i przez nich pożądana, gdyby istniał system zachęt dla pracodawców do stosowania elastycznych form zatrudnienia, w ramach których rodzic mógłby więcej pracować zdalnie, w domu bądź też w sytuacjach kryzysowych bez negatywnych konsekwencji mógł się z obowiązków służbowych wyłączyć.

Innym istotnym problemem jest edukacja dzieci z niepełnosprawnością. Ostatnie zmiany ustawodawcze ograniczyły możliwości wsparcia dzieci i ich rodziców w ramach tzw. edukacji domowej (edukacji poza szkołą). Rozwiązanie to praktykowane dotychczas praktycznie jedynie przez placówki niepubliczne zostało przeformułowane z niekorzyścią właśnie dla rodzica i dziecka. Dzieci, często wymagające wsparcia nie tylko edukacyjnego, a również terapeutycznego i rehabilitacyjnego, mogły takowe uzyskać w ramach udostępnionego im budżetu w ramach roku szkolnego, rozliczanego fakturą za wykonane usługi rehabilitacyjne. Wdrożona reforma wymusiła zatrudnianie fizjoterapeuty czy logopedy jedynie w trybie umowy o pracę, przez co realna wartość wsparcia rodzin została zmniejszona o koszty ubezpieczenia społecznego.

Warto wspomnieć też o wsparciu rodzin w ramach środków zgromadzonych w ramach 1%, stanowią one znaczące źródło finansowania wielu potrzeb niepełnosprawnego dziecka. Należałoby się zastanowić, czy zasadny jest rozbudowany system rozliczania tych środków i czy aby na pewno służy on temu, by były one wydatkowane zgodnie z założeniami ustawodawcy.

Zakończenie

Szacuje się, że choroby rzadkie dotyczą 6-8% Europejczyków, czyli 27-36 mln osób, w tym blisko 3 mln Polaków. Choć każda z chorób rzadkich ma swoją specyfikę, potrzeby pacjentów w wielu dziedzinach pozostają zbliżone. Jest to grupa, która

bezwzględnie wymaga wsparcia, a skala i wymiar kosztowy są do udźwignięcia jedynie przez system jako całość w ramach społecznej odpowiedzialności za jednostkę. Wydaje się, że świadomość w zakresie potrzeb tej grupy rośnie, niemniej „młyny wolno mielać”, co dla każdej rodziny z ciężko chorym dzieckiem jest wielkim dramatem. Ważne więc, by rosnącą świadomość w zakresie potrzeb chorych przekuć w konkretne działania, wykorzystując wzajemne doświadczenia i wartość dodaną współpracy.

Zbiorem drogowskazów w zakresie budowania systemu wsparcia dla chorób rzadkich powinien być narodowy plan. Łączy on różne perspektywy i by był skutecznie wdrażany, musi uwzględniać wiele obszarów interwencji oraz zależności między nimi. Zdecydowanie newralgicznym punktem jest refundacja leków sierocych. Z jednej bowiem strony dąży się do zwiększenia odsetka chorób, dla których leczenie będzie możliwe. Z drugiej natomiast problem stanowią możliwości finansowe poszczególnych płatników w zakresie refundacji z definicji drogich leków. Przy czym cena nie powinna być jedynym parametrem brany pod uwagę. W tak złożonym systemie powinno się brać pod uwagę korzyści, których doświadczy rodzina chorego, będą one również oddziaływać szerzej i mieć znaczenie dla gospodarki.

Bibliografia

- A Global Approach to Rare Diseases Research and Orphan Products Development: The International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), 2017.
- Garbat M., *Społeczny wymiar niepełnosprawności w teorii ekonomii*, „Studia Oeconomica Posnaniensia” 2017, t.. 5, nr 10.
- Polityka Lekowa Państwa 2018-2022, Ministerstwo Zdrowia, 2018.
- Raport *Choroby rzadkie. Stan obecny i perspektywy*, Warszawa 2016.
- Recommendations for the design of small population clinical trials*, „Orphanet Journal of Rare Diseases” 2018, vol. 13.
- Schulz A. i in., *Study of Intraventricular Cerliponase Alfa for CLN2 Disease*, „New England Journal of Medicine” 2018, vol. 378.

Źródła

- Dyrektywa Parlamentu Europejskiego i Rady 2011/24/UE z 9 marca 2011 r.
- Rekomendacja nr 32/2019 z dnia 14 maja 2019 r. Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji w sprawie oceny leku Brineura (cerliponaza alfa) w ramach programu lekowego: Leczenie lipofuscynozy neuronalnej typu 2 (ICD-10: E75.4).
- Rozporządzenie (WE) Nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego I Rady z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych (Dz.Urz. L 18 z 22.1.2000).

Rozporządzenie Rady Ministrów z dnia 4 sierpnia 2016 r. w sprawie Narodowego Programu Zdrowia na lata 2016–2020, Warszawa 2016.

Ustawa z 4 listopada 2016 r. o wsparciu kobiet w ciąży i rodzin „Za życiem”.

Ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2019 r. poz. 784).

Zalecenie Rady z dnia 8 czerwca 2009 r. w sprawie działań w dziedzinie rzadkich chorób (2009/C 151/02).

Internet

Chmielewska M., *Choroby rzadkie: jeśli nie QALY to co?*, <https://www.medexpress.pl>.

Czyżewska K., *Współpraca państw UE w zakresie refundacji*, <https://www.medexpress.pl>.

Dostępność oraz czas oczekiwania na refundację preparatów posiadających status leków sierocych, HTA Consulting, <https://hta.pl/pl/blog/2018/04/sieroce-czas-oczekiwania/>.

Grzela E., *Rosną szanse na refundację leków na choroby rzadkie*, <https://pulsmedycyny.pl>.

Kowalska K., *Refundacja leków: zasad wspólnych dla całej UE chce Komisja Europejska*, <https://www.rp.pl>.

Kurzyńska E., *Pacjenci z chorobami rzadkimi oczekują wyrównania szans, a nie specjalnego traktowania*, <https://pulsmedycyny.pl>.

Kurzyńska E., *Warto wydzielić odrębny budżet na finansowanie leków sierocych*, <https://pulsmedycyny.pl>.

Kurzyńska E., *Zmiana podejścia do oceny terapii chorób rzadkich*, <https://pulsmedycyny.pl>.

Zieliński M., *Coraz bliżej systemowych rozwiązań dla chorób rzadkich*, <https://pulsmedycyny.pl>.