Akceptuję
W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej Polityce Prywatności

Średni czas od objawów do diagnozy to cztery lata

W najbliższych 2-3 latach może wejść na rynek około 100 nowych leków, które potencjalnie mogą stanowić przełom w leczeniu chorób rzadkich. Pacjenci, którzy z ich powodu cierpią, oraz ich rodziny, borykają się jednak z dużo większą liczbą problemów niż brak

skutecznego leku. Nic dziwnego, że to środowisko czeka na akceptację Narodowego Planu Chorób Rzadkich. Opowiada o tym Stanisław Maćkowiak, prezes Federacji Pacjentów Polskich.

Jakie problemy mają chorzy na choroby rzadkie?

Pytanie, jak to rozpatrujemy. Problemów w tej grupie chorych jest mnóstwo: począwszy od samej diagnostyki, a skończywszy na leczeniu i pomocy w codziennym funkcjonowaniu. Do tego aktualny stan pandemiczny wpłynął na pogłębienie wszystkich problemów, z jakimi na co dzień borykają się osoby chore przewlekle, doszły więc dodatkowe, jak kłopot z dostaniem się do lekarza, rehabilitacji.

Zacznijmy od diagnostyki…

Trwa ona bardzo długo - średnio cztery lata. Biorąc pod uwagę, że część chorób rzadkich (np. fenyloketonurię) diagnozuje się podczas badań przesiewowych, to oznacza, że są takie jednostki chorobowe, gdzie pacjenci są diagnozowani kilkanaście, a nawet kilkadziesiąt lat. Można sobie wyobrazić, co w ciągu takiego czasu dzieje się z organizmem chorego, gdy jest nieleczony lub jest leczony w nieodpowiedni sposób. Sutki tego mogą być tragiczne. Te cztery lata pokazują, jak duży jest problem.

Czemu tak się dzieje?

Z wielu względów nie ma jednej tego przyczyny. Po pierwsze fakt, że są to, jak sama nazwa wskazuje, choroby rzadkie, wiedza na ich temat także w środowisku medycznym jest bardzo ograniczona. Trudno się temu dziwić, bo jeśli mamy opisanych ponad 8000 chorób rzadkich, oczywiste jest, że lekarz nie zna ich wszystkich. Dlatego tak ważne są rozwiązania systemowe i to takie, które faktycznie pozwoliłyby skrócić czas diagnostyki.

Ma to zmienić Narodowy Plan Chorób Rzadkich.

Tak. Zaproponowano w nim ścieżkę diagnostyczną, według której jeżeli lekarz wyczerpał możliwości zdiagnozowania przyczyn zgłaszanych dolegliwości, jeśli nie ma wiedzy na ten temat, odsyła chorego na odpowiednie badania do ośrodka referencyjnego. Tam szansa na diagnozę wzrasta, ponieważ ma to być miejsce, gdzie będą wykonywane stosowne badania lub testy. Dobór badań ma być przemyślany, aby nie odsyłać pacjenta od specjalisty do specjalisty. Dzięki temu diagnostyka ulegnie skróceniu. Oczywiście, żeby można było to robić, najpierw trzeba założyć do centra diagnostyczne i zbudować cały system.

A co z leczeniem? Cały kłopot polega na tym, że często po prostu nie ma leków, którymi można byłoby leczyć tych chorych.

Leczenie farmakologiczne w chorobach rzadkich jest dostępne zazwyczaj dla bardzo małej grupy chorych. Według szacunków, bo nie ma stosownych danych, leczenie farmakologiczne jest dostępne w 3 do 5 proc. chorób rzadkich, a więc grupa pacjentów, którzy mają szanse być leczeni jest bardzo mała. Pozostałym pozostaje leczenie objawowe i rehabilitacja, a kwestia dostępności do tego typu świadczeń to już inna sprawa. Aktualnie w Polsce refundowanych jest około 30 proc. leków, stosowanych w chorobach rzadkich. Ta grupa jest więc jeszcze bardziej zawężona.

Do tego dochodzi dostępność tych procedur w naszym kraju…

Niestety, aktualne procedury dla leków stosowanych w chorobach rzadkich nie przystają do procesu refundacyjnego z uwagi na to, że są traktowane w identyczny sposób jak leki na choroby

„populacyjne”. W konsekwencji w większości przypadków nie spełniają kryteriów refundacyjnych - po prostu są za drogie, stosowanie ich w bardzo małej populacji niezwykle podnosi koszt jednostkowy takiego leczenia. Dlatego też w Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich zaproponowano inne formuły oceny tych leków.

Co prawda obecnie mamy jeszcze inne procedury dostępu do refundacji tych leków, jednak one również są, delikatnie mówiąc, nieprzystające do realiów. Np. import docelowy jest praktycznie nieosiągalny z uwagi na to, że zapisy, które zostały przyjęte w ustawie refundacyjnej praktycznie zabrały możliwość podejmowania decyzji przez ministra zdrowia. Taką decyzję podejmuje Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji i jeśli prezes tej agencji przyjmie negatywną rekomendację dla danego leku stosowanego w imporcie docelowym, minister nie ma prawa podjąć pozytywnej decyzji refundacyjnej. To jest postawienie na głowie tego zagadnienia! Wiedza na ten temat w Ministerstwie Zdrowia jest - zarówno minister Adam Niedzielski jak i minister Maciej Miłkowski deklarowali w najbliższym czasie zmianę tych przepisów, jednak cały czas na to czekamy. Podobnie zresztą jak i na Narodowy Plan Chorób Rzadkich, który jest aktualnie w procesie konsultacji przed przyjęciem go jako Uchwały przez Radę Ministrów.

Czy jest szansa na to, że Narodowy Plan faktycznie coś zmieni? Liczycie na przełom?

Sam plan nie zmieni nic, ale jego realizacja może zmienić wszystko. Pytanie tylko, jak z tą realizacją będzie. Znamy już takie przypadki – były programy, które zapowiadały przełomowe rozwiązania, a wyszło, jak wyszło. Oczywiście jest duża szansa, że w końcu coś się zmieni, plan jest bowiem utworzony w takiej formule, że stawia konkretne zadania dla konkretnych agend rządowych czy innych, a także konkretne terminy realizacji . Mamy więc prawo mieć nadzieję, że to się zadzieje. Są tam nawet zapisy dotyczące monitoringu realizacji tego programu, w związku z tym jeśli będą z tym jakieś problemy będziecie państwo o tym wiedzieli. My jesteśmy bardzo zdeterminowani i na pewno będziemy pilnowali, aby zapisy z tego dokumentu były realizowane. To jest przecież nasz podstawowy cel: zapewnić pomoc chorym na choroby rzadkie, a ten dokument - przynajmniej w części medycznej - takie szanse daje.

Jak dużej grupy ludzi dotyczy ten problem w Polsce?

Jak wspomniałem - opisanych jest ponad 8000 chorób rzadkich. Praktycznie codziennie do tej listy dochodzi nowa choroba. W Polsce wciąż nie ma Rejestru Chorób Rzadkich (to jedno z zadań zapisane w Narodowym Planie), a jest niezwykle potrzebny do podejmowania decyzji na poziomie legislacyjnym. Znając liczby można bowiem robić to na podstawie faktów i konkretnych liczb, a nie własnych przemyśleń. Jeśli zaś chodzi o szacunki, to na choroby rzadkie zapada między 6 a 8 proc. ludzi - w Polsce jest takich osób około 2 milionów. Jak więc widać, wbrew pozorom nie jest problem jednostkowy, lecz ogromny problem populacyjny.

W ilu z tych chorób istnieją leki, które mają faktyczny wpływ na przebieg choroby, a nie tylko znoszą objawy?

W przypadku wielu chorób trwają mniej lub bardziej zaawansowane badania, które mają na celu znaleźć lek niosący przełom lub przynajmniej przynieść znaczący postęp w leczeniu tej choroby.

Aktualnie w Europie pracuje się nad lekami na około 300 rzadkich jednostek chorobowych. Z informacji, jakie do nas docierają wynika, że w przeciągu najbliższych 2-3 lat może wejść na rynek około 100 nowych leków. A więc dzieje się!

Przy czym warto pamiętać, że tworzenie leku na chorobę rzadką jest najczęściej dla firmy farmaceutycznej mało opłacalne z uwagi na to, że ryzyko wyprodukowania leku na daną jednostkę

chorobową jest bardzo wysokie w stosunku do przychodów za ten lek. W przypadku choroby populacyjnej, gdy lek wchodzi na rynek wpływy są tak duże, że rekompensują nakłady, jak i dają odpowiednie profity. Natomiast w przypadku choroby rzadkiej, choćby nie wiem, jak wysoka była cena za ten lek, w żaden sposób nie dorówna ona wpływom przy chorobach populacyjnych. To jakby porównywać kieliszek jednego leku do kilkudziesięciu cystern innego leku.

Oczywiście są stosowne zalecenia zarówno Komisji Europejskiej, jak i Parlamentu Europejskiego w dziedzinie chorób rzadkich Są też pewne rozwiązania zapewniające wsparcie, również finansowe. dla firm które podejmują się badań na rzadkie jednostki chorobowe.

Dzięki temu zdarza się, że także w niektórych chorobach rzadkich dochodzi do przełomów…

W ostatnim czasie naprawdę spektakularne efekty osiągamy dzięki lekom genetycznym. To zupełnie inna forma terapii – podanie takiego leku uzdrawia! To coś nieprawdopodobnego! Gdyby ktoś powiedział mi o tym jakieś pięć lat temu, trudno byłoby mi w to uwierzyć. Tymczasem dziś już mamy takie leki i możemy je stosować. Oczywiście koszty leczenia nimi są gigantyczne, ale jak się porówna koszt leczenia danego pacjenta przez całe życie do kosztu jednostkowego podania leku wyraźnie widać, że jest to opłacalne. Nie wspominając o jakości życia chorego i jego rodziny.

Czy pokusiłby się pan o porównanie, jak żyje się chorym na choroby rzadkie w Polsce i za granicą?

Trudno o jeden komentarz, bo są jednostki chorobowe, w których leczenie jest w Polsce - nawet w porównaniu z Europą – wiodące. Świetnie zorganizowane, z dostępem do najnowszych metod, z doskonałymi specjalistami. Ale są i takie, w których niemal w każdym europejskim kraju jest refundacja leków, a w Polsce nie ma. To sprawia, że szanse tych chorych są znacząco zdecydowanie gorsze. Trudno się dziwić, że niektórzy rozpatrują opuszczenie kraju i przeprowadzenie się tam, gdzie istnieje możliwość leczenia z pieniędzy publicznych i gdzie chorzy mają szansę na w miarę normalne życie.

Proszę opowiedzieć, na czym polega działalność Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan.

Najczęściej jest tak, że chorzy lub ich rodziny zakładają stowarzyszenia, które zajmują się pomocą bezpośrednio swoim chorym. Natomiast Krajowe Forum to organizacja parasolowa, która aktualnie skupia 42 podmioty prawne, które są członkami naszej organizacji. Zajmujemy się działaniami na poziomie ogólnym, rozwiązaniami systemowymi – m.in. pracą nad Narodowym Planem dla Chorób Rzadkich. Wspieramy nasze organizacje członkowskie, na przykład w procesie refundacyjnym ważnego dla nich leku. Komunikujemy się ze społeczeństwem, opowiadając o chorobach rzadkich, tłumaczymy na czym polegają i z czym się wiążą, a także - że nie są takie rzadkie.

Co się zmieniło odkąd zaczął się pan zajmować chorobami rzadkimi?

Wszystko! Jeszcze 15-20 lat temu temat chorób rzadkich w ogóle nie był poruszany, bo wydawało się, że to zjawisko tak marginalne, że nie warto się nim zajmować. Wiele osób w ogóle nie słyszało o czymś takim, jak choroby rzadkie. Dziś są coraz bardziej widoczne i w przestrzeni publicznej i dla zwykłych ludzi.

Mnóstwo zmieniło się także w kwestii leczenia, co pokazuje, że warto mieć nadzieję w każdej, nawet najbardziej beznadziejnej sytuacji. Tam, gdzie dziś wydaje się, że nie ma ratunku, jutro może się okazać, że przełom jest o krok. Nie warto się poddawać, medycyna cały czas idzie naprzód.

Wiem to na swoim przykładzie - ja też jestem rodzicem dziecka chorego na chorobę rzadką, los

potraktował nas okrutnie, nie dał nam takich szans jak innym. Moja córka dziś ma już 31 lat i proszę mi uwierzyć: to co było 30 lat temu, a to co jest teraz, nie da się tego porównać. To jak niebo i ziemia. My przechodziliśmy przez wszystko sami, teraz ten świat wygląda zupełnie inaczej, są organizacje pacjenckie, jest internet, wiedza jest dużo większa i dużo bardziej dostępna.

No i postęp, który szczególnie w ostatnim czasie nabrał tempa. To daje nadzieję, nawet tym jednostkom chorobowym, które dzisiaj nie mają absolutnie żadnych szans na leczenie. Mam nadzieję, że ten postęp będzie lawinowy i leków na choroby rzadkie będzie coraz więcej dając szansę na normalne życie coraz większej liczbie chorych.

Źródło: pap.pl
https://laboratoria.net/aktualnosci/30564.html

11-02-2026

Najlepszy studencki projekt robotyczny zostanie sfinansowany

Studenci z Rzeszowa mają szansę na zrealizowanie pomysł.

11-02-2026

Sieć, która odpowiada za chorobę Parkinsona

Sieć mózgowa SCAN, która łączy myślenie z ruchem,.

11-02-2026

Smartfon szkodzi rozwojowi dziecka

Psycholog w Dniu Bezpiecznego Internetu.

11-02-2026

Polscy naukowcy opisali najmniejsze znane genomy bakteryjne

Poinformowali badacze na łamach „Nature Communications”.

11-02-2026

Jak naukę przetwarzać na biznes?

Pracami Rady pokieruje minister finansów i gospodarki Andrzej Domański.

11-02-2026

Ciąża i urlopy dla rodziców a granty badawcze

Instytucje tłumaczą zasady przedłużania umów.

11-02-2026

Nadciśnienie białego fartucha

Im dziecko młodsze, tym częściej zdarza się u niego ono.

11-02-2026

Wpływ ojca na zdrowie dziecka jest większy, niż podejrzewano

Wynika z najnowszych badań publikowanych przez „Health Psychology”.

Informacje dnia: Najlepszy studencki projekt robotyczny zostanie sfinansowany Sieć, która odpowiada za chorobę Parkinsona Smartfon szkodzi rozwojowi dziecka Polscy naukowcy opisali najmniejsze znane genomy bakteryjne Jak naukę przetwarzać na biznes? Ciąża i urlopy dla rodziców a granty badawcze Najlepszy studencki projekt robotyczny zostanie sfinansowany Sieć, która odpowiada za chorobę Parkinsona Smartfon szkodzi rozwojowi dziecka Polscy naukowcy opisali najmniejsze znane genomy bakteryjne Jak naukę przetwarzać na biznes? Ciąża i urlopy dla rodziców a granty badawcze Najlepszy studencki projekt robotyczny zostanie sfinansowany Sieć, która odpowiada za chorobę Parkinsona Smartfon szkodzi rozwojowi dziecka Polscy naukowcy opisali najmniejsze znane genomy bakteryjne Jak naukę przetwarzać na biznes? Ciąża i urlopy dla rodziców a granty badawcze

Partnerzy