

Choroby rzadkie dotykają coraz więcej pacjentów

Rozmowa z prof. Jolantą Sykut-Cegielską z Centrum Zdrowia Dziecka

28 lutego obchodziliśmy Światowy Dzień Chorób Rzadkich. Jak definiujemy te choroby?
Choroba rzadka to taka, która występuje u mniej niż 1 na 2000 osób w danej społeczności.

Dużo jest takich chorób?
Jest ich coraz więcej. W tej chwili zidentyfikowano ich już ok. 6 tys., a według bazy europejskiej ta liczba wynosi już nawet ponad 7 tys.

Dlaczego wzrasta?
Zdarza się, że w jednym tygodniu wykrywa się kilka nowych chorób, dlatego ta liczba jest bardzo dynamiczna.

Do grupy chorób rzadkich należy choroba Niemann-Picka typu C.

Jest to choroba lizosomalna, czyli spichrzeniowa. Choroba Niemann-Picka ma różne postaci kliniczne, wszystkie należą do grupy genetycznie uwarunkowanych rzadkich chorób metabolicznych, w których szkodliwe ilości lipidów gromadzą się w śledzionie, wątrobie, płucach, szpiku kostnym i mózgu. Dla choroby Niemann-Picka typu C jest znany lek sierocy.

Jak wygląda dostępność tej terapii dla pacjentów w Polsce?

Nie jest dostępna, bo bardzo kosztowna, a niefinansowana. Miglustat jest wskazany do leczenia pacjentów z chorobą Niemann-Picka typu C, u których występują objawy neurologiczne.

Jak wygląda refundacja leków stosowanych w chorobach rzadkich w Polsce?

Różne leki sierocy są dostępne w ramach programów lekowych i mamy coraz więcej ta-

kich programów finansowanych z Narodowego Funduszu Zdrowia, dla chorób lizosomalnych również. To bardzo drogie terapie. O uruchomienie programu lekowego może się ubiegać tzw. podmiot odpowiedzialny, czyli producent. Z tego, co wiem, producent leku ubiegał się o urucho-

mienie programu lekowego już dwukrotnie, ale do tej pory bezskutecznie.

ile kosztuje terapia tym lekiem?

Nie potrafię podać dokładnej ceny, ale terapie lekami dla chorób rzadkich to ogromne koszty, sięgające kilkudziesię-

ciu, a nawet kilkuset tysięcy złotych rocznie. Myślę jednak, że mimo wysokiej ceny należy refundować te leki, które są bezpieczne oraz których skuteczność została potwierdzona. Jak powiedzieć pacjentowi, że znamy lek, mogę mu go przepisać, ale jest on zbyt drogi, aby pacjent sam mógł go kupić. Każdy pacjent ma prawo do leczenia niezależnie od tego, jak dużej liczby dotyczy dane schorzenie oraz ile kosztuje terapia.

Czy lek jest skuteczny?

Tak. W licznych badaniach udowodniono, że jest w stanie powstrzymać rozwój choroby, choć ze względu na małą liczbę pacjentów badania statystyczne są oczywiście utrudnione. Badania publikowane w renomowanych czasopiśmie medycznych wskazują, że u pacjentów z objawami neurologicznymi stabilizuje on przebieg choroby, nie dopuszcza więc do jej progresji. A to właśnie jest celem leczenia

większości rzadkich chorób metabolicznych, w przypadku których nasze działanie często polega na próbie zahamowania rozwoju choroby.

Dlaczego ceny terapii dla chorób rzadkich są tak wysokie?

Kosztowna jest zarówno sama diagnostyka, jak i leczenie w chorobach rzadkich. Mówimy o lekach potrzebnych niewielkiej grupie pacjentów. Wyprodukowanie takiego medykamentu wymaga dużych nakładów finansowych, które ponoszą firmy farmaceutyczne. Po wprowadzeniu leku na rynek oczekują one, że w maksymalnie krótkim czasie te koszty się zwrócą. Ponieważ odbiorców leków sierocy nie jest wielu, ceny są rzeczywiście wysokie.

Wywiad powstał przy współpracy ze Stowarzyszeniem Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie

Powstrzymać proces choroby

TERESA MATULKA – prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie

Jako prezes stowarzyszenia działającego na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi wie Pani, że w tej grupie chorób jest niewiele dostępnych terapii. Ma Pani kontakt z rodzinami dzieci dotkniętych chorobą Niemann-Picka typu C. Czym różni się życie dzieci leczonych od tych, które nie

dostają leku?

Jakość życia tych dzieci jest nieporównywalnie lepsza. W związku z tym, że leki pozwalają na powstrzymanie odkładania się lipidów w centralnym układzie nerwowym, proces choroby zostaje powstrzymany lub łagodnieje. Zatem stan zdrowia leczonych dzieci może być dzięki nim stabilny. To ogromna szansa. Niestety, nie jest to wystarczający argument dla Ministerstwa Zdrowia, które wciąż go nie refunduje.