

**RAPORT „SYTUACJA CHORYCH NA CHOROBY FABRY’EGO W POLSCE”,
Health Economics Consulting i PEX PharmaSequence,
Stanisław Nowak, Rafał Zyśk, Warszawa, czerwiec 2018.**

WYBRANE WNIOSKI

Raport „Sytuacja chorych na chorobę Fabry’ego w Polsce” został opublikowany w czerwcu 2018 r. Dokument stanowi ocenę trudności w dostępie do leczenia chorych na chorobę Fabry’ego w świetle aktualnych rekomendacji klinicznych oraz standardu leczenia finansowanego w innych krajach Unii Europejskiej. Poniżej prezentujemy wybrane fragmenty z raportu.

- Droga od wystąpienia pierwszych objawów choroby do uzyskania diagnozy może trwać nawet 20 lat, od wczesnych lat dziecięcych do dorosłości. Podczas trwania procesu diagnostycznego pacjenci mogą usłyszeć najprzeróżniejsze rozpoznania brane pod uwagę (choroby tropikalne, choroby reumatyczne, zapalenie kłębuszków nerkowych, zaburzenia hormonalne).
- Niektórzy pacjenci cierpiący na chorobę Fabry’ego szukają pomocy u różnych specjalistów (neurologów, kardiologów, lekarzy POZ, reumatologów, nefrologów) zanim uzyskają ostateczne rozpoznanie, na innych zaś diagnoza spada z nienacką – osoba z rodziny przekazuje informację o swojej chorobie i zachęca do zrobienia odpowiednich badań.
- Moment usłyszenia diagnozy może dawać poczucie ulgi – pacjenci nareszcie wiedzą, co im dolega, mają potwierdzenie, że naprawdę są chorzy, co pozwala zakończyć męczący etap poszukiwania diagnozy. Natomiast to odczucie ulgi trwa raczej krótko, ponieważ chwilę po tym chorzy dowiadują się, że nie otrzymają leczenia (ze względu na brak refundacji, Enzymatycznej Terapii Zastępczej – ETZ).
- Niska świadomość istnienia choroby jest jedną z głównych trudności przy diagnostyce tej choroby. Dodatkowo chorzy borykają się z trudnymi dla nich reakcjami lekarzy (brakiem zrozumienia, podejrzeniami o hipochondrię) oraz z niepokojem o swój stan zdrowia.
- Czas, jaki upłynął od ostatecznej diagnozy choroby Fabry’ego u chorych objętych badaniem w raporcie, zawiera się w przedziale 2–14 lat.
- W konsekwencji u chorych odnotowuje się często znaczne zaawansowanie zmian wielonarządowych, które może być w dużym stopniu nieodwracalne: nadciśnienie tętnicze, niedomykalność zastawek, przerost lewej komory serca, kardiomiopatia, hipercholesterolemia, zmiany w rogówce, zaniki pamięci, zaburzenia czucia, angiokeratoma, IV stadium niewydolności nerek.
- Na poziomie psychicznym, pacjenci cierpią na zaburzenia depresyjne wymagające farmakoterapii i/lub przejawiają zachowania autodestrukcyjne. Stan psychiczny pacjentów jest istotnie zależny od perspektyw związanych z leczeniem – pacjenci,

którzy nie mają dostępu do enzymatycznej terapii zastępczej, a wiedzą o jej istnieniu, doświadczają poczucia osamotnienia, bezradności, bezsilności, co prowadzi do apatii, wycofania i zaburzeń depresyjnych.

- Choroba Fabry'ego to choroba zarówno ciała, jak i duszy, oddziałująca na całokształt funkcjonowania chorych. Dotyka niemal wszystkich obszarów funkcjonowania pacjenta, takich jak: zwykła codzienna aktywność (wykonywanie czynności domowych), aktywność zawodowa, realizacja planów życiowych, funkcjonowanie psychiczne, kontakty społeczne i relacje interpersonalne.
- Dziedziczenie choroby Fabry'ego jest związane z mutacją genu umiejscowionego w chromosomie X. Chorująca matka przekaze gen odpowiedzialny za chorobę na statystyczną połowę synów i córek. Chorujący ojciec przekaze gen odpowiedzialny za chorobę wszystkim córkom, ale żadnemu synowi. Ze względu na wysokie ryzyko odziedziczenia choroby Fabry'ego przez potomstwo, wielu chorych rezygnuje z posiadania dzieci.
- Wśród pacjentów powszechny jest strach przed niepełnosprawnością. Chorzy żyją w przekonaniu, że brak odpowiedniej terapii prędzej czy później doprowadzi ich do niepełnosprawności. Tym samym staną się oni ciężarem dla najbliższej rodziny, a jednocześnie – pozostając wykluczonym z rynku pracy – dodatkowo stanowić będą obciążenie dla płatnika.
- Pacjenci postrzegają enzymatyczną terapię zastępczą jako szansę na normalne funkcjonowanie, a niekiedy jako wręcz szansę na przeżycie – uniknięcie powikłań zagrażających życiu. Ich percepcja tej terapii jest w dużej mierze zbieżna z opiniami lekarzy. To terapia, która nie wyleczy choroby, ale skutecznie spowalnia jej postęp, a najlepsze efekty przynosi włączona u młodych pacjentów, u których nie doszło jeszcze do zmian narządowych.
- Tylko wczesne włączenie ETZ daje szansę na normalne funkcjonowanie i jest w stanie zapobiec poważnym powikłaniom choroby. Zatem udostępnienie tej terapii powinno być uzupełnione wprowadzeniem programu badań przesiewowych oraz działaniami informacyjno-edukacyjnymi skierowanymi do lekarzy, mającymi na celu zwiększenie świadomości istnienia choroby Fabry'ego.
- Enzymatycznej terapii powinny być poddane także osoby, u których w badaniu genetycznym potwierdzono obecność mutacji odpowiedzialnej za wywołanie choroby, po wcześniejszym rozpoznaniu choroby Fabry'ego u innego członka rodziny. Bez leczenia przyczynowego choroba będzie postępowała i dawała coraz poważniejsze konsekwencje.
- Do krajów Unii Europejskiej, w których zdiagnozowano największą liczbę chorych z chorobą Fabry'ego należą: Włochy, Wielka Brytania, Niemcy, Francja i Hiszpania.
- Na tle Unii Europejskiej Polska pozostaje jedynym krajem, który nie zapewnia dostępu do enzymatycznej terapii zastępczej w ramach środków publicznych.
- W Polsce wniosek w sprawie objęcia refundacją tej terapii rozpatrywany był przez Ministerstwo Zdrowia po raz pierwszy jesienią 2005 roku. Chorzy nadal czekają na pozytywną decyzję ministerstwa w tym zakresie.
- Mając na uwadze istotne opóźnienie Polski w stosunku do innych krajów Unii Europejskiej w zakresie wdrażania nowoczesnej polityki wobec problemu chorób

rzadkich, należy podjąć pilne działania, które umożliwią również chorym na chorobę Fabry'ego leczenie zgodne z zaleceniami towarzystw naukowych.

- W Polsce nie istnieje jakikolwiek zinstytucjonalizowany system opieki nad pacjentami z chorobą Fabry'ego, stąd chorzy na własną rękę próbują znaleźć pomoc. Natomiast w innych krajach objętych badaniem (Słowenia, Litwa, Czechy) funkcjonuje scentralizowany system opieki nad pacjentami, oferujący kompleksową pomoc (m.in. ETZ, wsparcie psychologiczne, poradnictwo dotyczące stylu życia) oraz prowadzący diagnostyczne programy przesiewowe.
- Sytuacja w Polsce budzi silne negatywne emocje zarówno lekarzy, jak i pacjentów, a jej przyczyny bywają trudne do zrozumienia. Brak dostępu do terapii, która powstrzymuje postęp choroby i zapobiega poważnym powikłaniom jest określany jako sprzeczny z duchem państwa demokratycznego lub wręcz niehumanitarny.
- Respondenci przypuszczają, że głównym powodem takiej sytuacji są względy finansowe (bardzo wysoki koszt ETZ), natomiast „oszczędzanie” na ETZ jest oszczędnością pozorną, nie uwzględniającą kosztów związanych z: procedurami medycznymi, których wymagają pacjenci z powikłaniami (interwencje kardiologiczne, przeszczepy nerek); opieką nad pacjentami w okresie inwalidztwa, świadczeniami rentowymi.
- Aby maksymalnie wykorzystać środki finansowe na terapię ETZ należy opracować jednoznaczne kryteria włączenia tej terapii, tak by była ona stosowana wyłącznie u pacjentów, którym przyniesie wymierną korzyść terapeutyczną. Takie rozwiązanie może się przyczynić do istotnej poprawy jakości życia pacjentów oraz wydłużenia długości ich życia, ale także może okazać się bardziej efektywne kosztowo (w porównaniu do braku refundacji ETZ), co potwierdzają wypowiedzi specjalistów, zajmujących się chorobą Fabry'ego.
- W obliczu problemów związanych z zastosowaniem oceny efektywności kosztowej i miary QALY względem leków stosowanych w chorobach rzadkich, wypracowane zostały nowoczesne metody kompleksowej oceny wartości takich leków. Państwa, które rozwinęły swoje systemy refundacyjne wobec leków sierocych, stosują obecnie w miejsce standardowej analizy ekonomicznej lub jako dodatkową metodę oceny specjalne algorytmy oceny. Propozycja takiego algorytmu została zaprezentowana w 2012 r. przez międzynarodową grupę naukowców, którzy zaproponowali decydentom i płatnikom publicznym nowoczesne, kompleksowe podejście do oceny leków stosowanych w chorobach rzadkich oraz do ustalania ich cen w oparciu o algorytm oceniający wartość dodaną leku. Pomimo wprowadzenia w Polsce w 2012 r. przepisów umożliwiających wdrażanie takich rozwiązań, do tej pory nie zostały one wykorzystane.