



CHOROBY RZADKIE

CO TO JEST CHOROBA RZADKA?

„Choroby rzadkie” to choroby o niskiej częstości występowania w populacji. Zgodnie z przyjętym pod koniec 1999 roku rozporządzeniem nr 141/2000 Parlamentu Europejskiego i Rady, częstotliwość występowania, przy której choroba jest traktowana jako choroba rzadka, wynosi **5 przypadków na 10 tys. osób**. Istnieją jednak jednostki chorobowe, które występują jeszcze rzadziej. Stąd też w 2014 roku w rozporządzeniu 536/2014 Parlamentu Europejskiego i Rady wprowadzona została definicja choroby ultrarządziej – jest nią jednostka chorobowa, na którą cierpi nie więcej niż **1 osoba na 50 tys. osób**. Należy zaznaczyć, że podane progi częstotliwości występowania jednostki chorobowej, jak i sama definicja, nie są uniwersalne – w innych regionach świata w definicjach pojawiają się dodatkowe kryteria lub występują inne wartości progowe.¹

EPIDEMIOLOGIA CHORÓB RZADKICH

Choroby rzadkie dotyczą około 6-8% populacji, a globalną liczbę pacjentów nimi dotkniętych szacuje się na 400 mln. W Europie liczbę pacjentów szacuje się na blisko 30 mln. Według szacunków epidemiologicznych w Polsce chorobami rzadkimi może być dotkniętych około 2,5-3 milionów osób. Na podstawie danych Narodowego Funduszu Zdrowia (NFZ) zidentyfikowano 1,6 mln osób, u których, na bazie przyjętych w analizie algorytmów, stwierdzono występowanie choroby rzadkiej. Różnica ta może wskazywać na niższą, niż w innych krajach, rozpoznawalność takich chorób, lub być wynikiem niedostatecznego dostosowania systemu zbierania danych do monitorowania tej grupy pacjentów.²

Dotychczas zidentyfikowano i opisano niemal 8 tys. jednostek chorobowych.³

Choć 75% przypadków chorób rzadkich jest diagnozowanych w wieku dziecięcym, coraz więcej takich jednostek chorobowych jest diagnozowanych u pacjentów starszych, co w dużej mierze wynika z wydłużania się życia i ułomności mechanizmów naprawczych ludzkiego organizmu. Należy również pamiętać, że choć 80% chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, to w pozostałych przypadkach przyczyna schorzenia może mieć inną etiologię np. pochodzenie infekcyjne (bakteryjne lub wirusowe), alergiczne, wynikające z oddziaływania czynników środowiskowych lub też związane z czynnikami o charakterze degeneracyjnym lub proliferacyjnym.⁴

¹ <https://www.pexps.pl/files/upload/files/Raport-Choroby-rzadkie-dostepnosc-terpii-przeglad-polskich-rozwiazan-i-rekomendacje-dla-Polski.pdf>

² <https://www.pexps.pl/files/upload/files/Raport-Choroby-rzadkie-dostepnosc-terpii-przeglad-polskich-rozwiazan-i-rekomendacje-dla-Polski.pdf>

³ <https://www.pexps.pl/files/upload/files/Raport-Choroby-rzadkie-dostepnosc-terpii-przeglad-polskich-rozwiazan-i-rekomendacje-dla-Polski.pdf>

⁴ <https://www.pexps.pl/files/upload/files/Raport-Choroby-rzadkie-dostepnosc-terpii-przeglad-polskich-rozwiazan-i-rekomendacje-dla-Polski.pdf>

POCHODZENIE I CHARAKTERYSTYKA CHOROÓB RZADKICH

Prawie wszystkie choroby uwarunkowane genetycznie są chorobami rzadkimi, jednakże nie wszystkie choroby rzadkie to choroby genetyczne. Istnieją także bardzo rzadkie postacie chorób zakaźnych, jak również choroby autoimmunologiczne czy rzadkie nowotwory. Do dziś nie jest znana przyczyna wielu rzadkich chorób.⁵

CO TO JEST LEK SIEROCY?

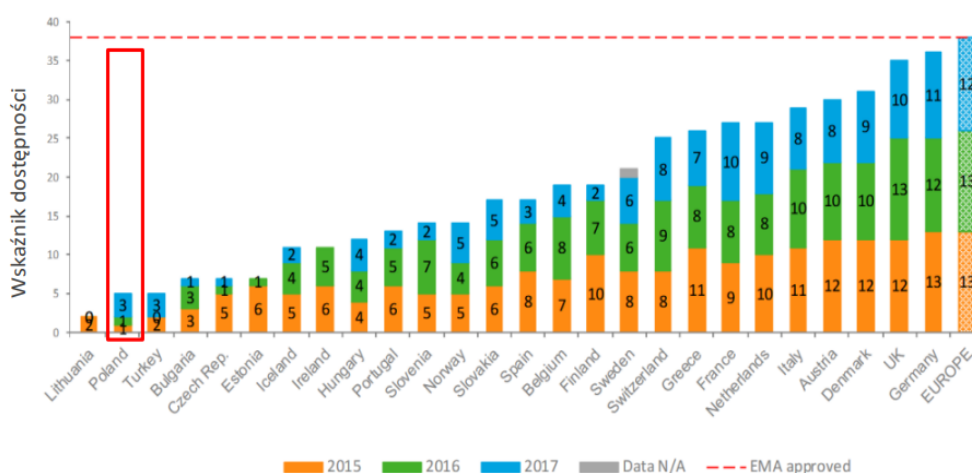
Tak zwane leki sieroce są stosowane w leczeniu chorób, które są na tyle rzadkie, że sponsorzy niechętnie odnoszą się do prowadzenia badań na normalnych zasadach rynkowych. Proces od wynalezienia nowej molekuly do wprowadzenia jej na rynek jest długi (średnio 10 lat), drogi (kilkadziesiąt milionów euro) i bardzo niepewny (z dziesięciu testowanych molekul tylko jedna daje efekt terapeutyczny). Wynalezienie leku przeznaczonego do leczenia rzadkiej choroby nie pozwala na zwrot kosztów zainwestowanych w badania.⁶

O LEKACH SIEROCYCH

W latach 2000-2019, w Europejskiej Agencji Leków (EMA), złożono łącznie niemal 3,5 tys. wniosków o nadanie produktom leczniczym tzw. desygnacji sieroczej, z czego ponad 2,2 tys. produktów taki status otrzymało. Decyzję o dopuszczeniu do obrotu otrzymało w latach 2001-2019 tylko 170 produktów leczniczych, co stanowi około 7,6% wszystkich produktów z desygnacją sierocą.⁷

Na tle innych krajów europejskich Polska charakteryzuje się jednym z najniższych wskaźników dostępności sierocych produktów leczniczych.⁸

Wykres 1. Wskaźnik dostępności mierzony liczbą leków sierocych dostępnych dla pacjentów w krajach europejskich wg stanu na koniec 2018 r.: w większości krajów jest to punkt, w którym produkt uzyskuje dostęp do listy refundacyjnej.



Źródło: Medycyna stratyfikowana i spersonalizowana. [Online] <https://www.eupati.eu/pl/medycyna-spersonalizowana/medycyna-stratyfikowana-ispersonalizowana/>.

⁵ https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=PL

⁶ https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=PL

⁷ <https://www.pexps.pl/files/upload/files/Raport-Choroby-rzadkie-dostepnosc-terapii-przeglad-polskich-rozwiazan-i-rekomendacje-dla-Polski.pdf>

⁸ <https://www.pexps.pl/files/upload/files/Raport-Choroby-rzadkie-dostepnosc-terapii-przeglad-polskich-rozwiazan-i-rekomendacje-dla-Polski.pdf>

EFPIA PATIENTS W.A.I.T. INDICATOR 2021 SURVEY

https://www.efpia.eu/media/676539/efpia-patient-wait-indicator_update-july-2022_final.pdf

- W przypadku leków sierocych wskaźnik dostępności spadł do 37% w porównaniu do 41% w 2020 r. Średni wskaźnik dostępności wszystkich produktów w UE wynosi 46% w 2021 r., 49% w 2020 r.
- Średnia dostępność w UE jest o 9% niższa w przypadku leków sierocych niż w przypadku wszystkich zatwierdzonych produktów, a średni czas dostępności jest o 4 miesiące dłuższy. Choć nastąpiła poprawa, nie jest ona znacząca.
- Przychodząca kohorta innowacyjnych leków sierocych (zatwierdzona centralnie w 2019 r.) jest znacznie większa niż w poprzednich latach.
- Wiele krajów nie udostępniło leków sierocych w 2020 r. lub 2019 r., co w niektórych przypadkach powoduje dwuletnie opóźnienia.
- Średnie opóźnienie między dopuszczeniem do obrotu a dostępnością dla pacjentów leków sierocych może wynosić zaledwie 3,5 miesiąca w niektórych krajach lub nawet 3,6 roku, chociaż wiele innych nadal ma nieznaną status i nie jest jeszcze dostępna.
- W ~80% krajów wskaźnik dostępności jest niższy dla leków sierocych w porównaniu do wszystkich produktów zatwierdzonych w latach 2017-20.
- Czas od rejestracji do refundacji dla leków na choroby rzadkie wynosił w Polsce w latach 2017-2020 średnio 993 dni i jest trzecim najdłuższym w Europie.⁹

NIEONKOLOGICZNE LEKI SIEROCE

- Nieonkologiczne leki sieroce reprezentują ogólnie słabo poznane schorzenia (np. zaburzenia metaboliczne).
- Średnia dostępność w UE jest o 14% niższa w przypadku OMP nieonkologicznych niż w przypadku wszystkich produktów sierocych.
- Segment ma najwolniejszy średni czas do dostępności badanych segmentów, ale odnotował znaczną poprawę w porównaniu z poprzednim badaniem i jest teraz szybszy (dla tych dostępnych produktów) niż przeciętny proces refundacji OMP.
- W ponad 90% krajów wskaźnik dostępności nieonkologicznych leków sierocych jest niższy niż w przypadku wszystkich dopuszczonych do obrotu sierocych produktów leczniczych.
- W 25% badań w krajach nie ma dostępu do żadnych nieonkologicznych leków sierocych zatwierdzonych w 2020 r.
- 30% badanych krajów ma dostępność do mniej niż 10% nieonkologicznych leków sierocych zatwierdzonych w latach 2017–2020.¹⁰

⁹ https://www.efpia.eu/media/676539/efpia-patient-wait-indicator_update-july-2022_final.pdf

¹⁰ https://www.efpia.eu/media/676539/efpia-patient-wait-indicator_update-july-2022_final.pdf

ACCES GAP

https://gapv4.eu/pl/raporty/GAP_Executive_Summary_PL.pdf

- Najwyższy łączny poziom ograniczeń w dostępie do nowoczesnego leczenia dla Grupy Wyszehradzkiej stwierdzono w przypadku chorób rzadkich.
- Wyniki były gorsze niż te uzyskane w chorobach onkologicznych i przewlekłych. Liczba dostępnych leków w chorobach rzadkich jest ograniczona we wszystkich krajach, zwłaszcza w przypadku rdzeniowego zaniku mięśni i mukowiscydozy.
- W przypadku rzadkich chorób onkologicznych występuje znacznie większe zróżnicowanie pomiędzy poszczególnymi krajami Grupy Wyszehradzkiej, co wskazuje na duże nierówności w dostępie do najnowszych technologii medycznych.
- W chorobach rzadkich wskaźnik ACCES GAP na poziomie zbliżonym do 38% oznacza występowanie poważnych ograniczeń w dostępie do nowoczesnego leczenia we wszystkich krajach V4. Wskaźnik V4: Polska: 34%, Słowacja: 40%, Węgry: 38%, Czechy: 39%.¹¹

TERAPIE W CHOROBYCH RZADKICH W DOKUMENTACH RZĄDOWYCH

Wyrazem podejścia regulatora do problematyki chorób rzadkich i terapii z nimi się wiążących są oficjalne dokumenty opracowane przez stronę rządową, lub nad którymi prace wciąż trwają. Do najważniejszych należą:

- 1. Polityka Lekowa Państwa na lata 2018-2022**
- 2. projekty Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich**
- 3. projekty nowelizacji Ustawy Refundacyjnej.**¹²

PRAKTYKA OCENY I FINANSOWANIA TERAPII W CHOROBYCH RZADKICH W POLSCE

Od 2012 do 2019 roku do Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji (AOTMiT) wpłynęło 161 wniosków refundacyjnych dotyczących leków sierocych oraz leków stosowanych w chorobach rzadkich. W przypadku 151 wniosków Prezes AOTMiT wydał rekomendację, z czego dla niemal 60% była ona pozytywna lub warunkowa. Rekomendacje warunkowe i negatywne w większości przypadków wynikały z przyczyn ekonomicznych i podyktowane były koniecznością obniżenia kosztów terapii, jak również wskazywały na niedostatecznie udowodnioną efektywność kliniczną. Na przestrzeni lat 2012 – 2019 Minister Zdrowia zaakceptował 84 wnioski refundacyjne dla leków sierocych oraz leków stosowanych w chorobach rzadkich.¹³

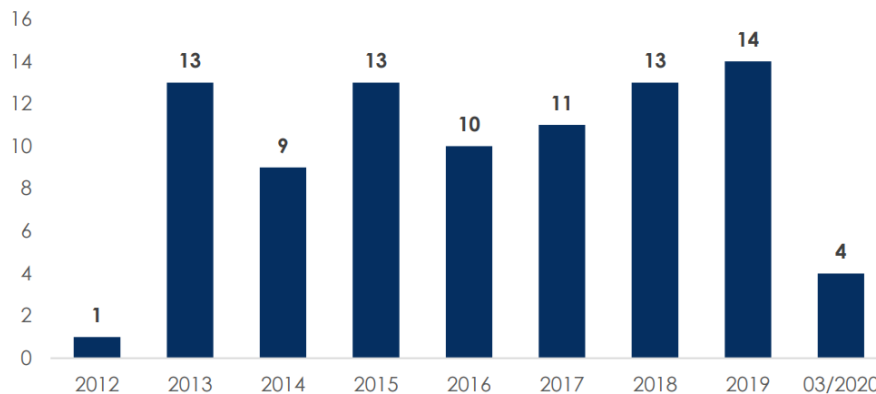
¹¹ https://gapv4.eu/pl/raporty/GAP_Executive_Summary_PL.pdf

¹² <https://www.pexps.pl/files/upload/files/Raport-Choroby-rzadkie-dostepnosc-terapii-przeglad-polskich-rozwiazan-i-rekomendacje-dla-Polski.pdf>

¹³ <https://www.pexps.pl/files/upload/files/Raport-Choroby-rzadkie-dostepnosc-terapii-przeglad-polskich-rozwiazan-i-rekomendacje-dla-Polski.pdf>



Wykres 15. Liczba wniosków refundacyjnych dla leków sierocych oraz leków stosowanych w chorobach rzadkich zakończonych pozytywną decyzją refundacyjną, wg roku wydania decyzji.



Źródło: <https://www.pexps.pl/files/upload/files/Raport-Choroby-rzadkie-dostepnosc-terapii-przeglad-polskich-rozwiazan-i-rekomendacje-dla-Polski.pdf>

W oparciu o dane publiczne nie jest możliwe dokładne oszacowanie wydatków ponoszonych przez NFZ na terapie w chorobach rzadkich – wynika to z faktu, że część terapii może być stosowana również w innych jednostkach chorobowych. Niemniej koszty poniesione w 2019 roku na leki ze statusem leku sierociego wyniosły 920 mln PLN. Dodatkowo NFZ w 2019 roku przeznaczył około 51 mln PLN na środki spożywcze specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowane w chorobach rzadkich.¹⁴

FUNDUSZ MEDYCZNY

Fundusz Medyczny to mechanizm finansowy ustanowiony na mocy ustawy z dnia 7 października 2020 r. o Funduszu Medycznym (Dz. U. z 2020 r., poz. 1875 z późn. zm.), który powstał z inicjatywy Prezydenta RP, we współpracy z Ministrem Zdrowia.¹⁵

15 grudnia 2022 r. Prezydent Rzeczypospolitej Polskiej Andrzej Duda podpisał ustawę z dnia 1 grudnia 2022 r. o zmianie ustawy o Funduszu Medycznym oraz niektórych innych ustaw.¹⁶

Celem Funduszu jest wsparcie działań zmierzających do poprawy zdrowia i jakości życia w Rzeczypospolitej Polskiej przez zapewnienie dodatkowych źródeł finansowania:

- 1) profilaktyki, wczesnego wykrywania, diagnostyki i leczenia chorób cywilizacyjnych, w tym chorób nowotworowych, chorób zakaźnych **i chorób rzadkich**;
- 2) infrastruktury ochrony zdrowia wpływającej na jakość i dostępność oraz bezpieczeństwo udzielanych świadczeń opieki zdrowotnej;
- 3) dostępu do wysokiej jakości świadczeń opieki zdrowotnej;
- 4) rozwoju systemu opieki zdrowotnej przez koncentrację działań wokół pacjenta i jego potrzeb, ze szczególnym uwzględnieniem poprawy jakości życia pacjentów i ich rodzin;

¹⁴ <https://www.pexps.pl/files/upload/files/Raport-Choroby-rzadkie-dostepnosc-terapii-przeglad-polskich-rozwiazan-i-rekomendacje-dla-Polski.pdf>

¹⁵ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/fundusz-medyczny>

¹⁶ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/prezydent-rp-podpisal-nowelizacje-ustawy-o-funduszu-medycznym>

- 5) świadczeń opieki zdrowotnej udzielanych osobom do ukończenia 18 roku życia;
- 6) świadczeń opieki zdrowotnej udzielanych świadczeniobiorcom poza granicami kraju.¹⁷

Lista MZ leków o wysokim poziomie innowacyjności, styczeń 2023 r.

W 2023 roku, ocenie przez AOTMiT przy sporządzaniu wykazu TLI (technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności) może zostać poddanych 35 cząsteczek, które stanowią 41 technologii lekowych. Od 27.11.2021 do 26.11.2022 r. EMA zarejestrowała 71 produktów leczniczych (po wyeliminowaniu leków generycznych i leków biopodobnych), co oznacza, że ocenie AOTMiT zostanie poddanych 49% nowo zarejestrowanych cząsteczek. 22% z nich jest stosowanych u dzieci. Wśród wybranych technologii 54% ma wskazania onkologiczne, zaś 56% posiada status leku sierociego. 46% z 41 technologii to leki sieroce we wskazaniach nieonkologicznych.¹⁸

PLAN DLA CHORÓB RZADKICH

Plan dla Chorób Rzadkich, został przyjęty przez rząd Uchwałą nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich:
<https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WMP20210000883>¹⁹

Rząd przeznaczy ponad 128 mln zł na kompleksowy model opieki dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Plan zakłada zmiany w sześciu obszarach:

- Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich;
- Diagnostyka chorób rzadkich, w tym dostęp do nowoczesnych metod diagnostycznych z wykorzystaniem wielkoskalowych badań genomowych;
- Dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich;
- Polski Rejestr Chorób Rzadkich;
- Paszport pacjenta z chorobą rzadką;
- Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”.²⁰

¹⁷ <https://www.gov.pl/web/zdrowie/fundusz-medyczny>

¹⁸ <https://www.mzdrowie.pl/leki/bilans-dwoch-lat-funduszu-medycznego/>

¹⁹ <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WMP20210000883>

²⁰ <https://isap.sejm.gov.pl/isap.nsf/DocDetails.xsp?id=WMP20210000883>