

Obchody Światowego Dnia Chorób Rzadkich – Prof. Karina Jahnz-Różyk i Paweł Wójtowicz z odznaczeniami Kryształowej Gwiazdy

Co 4 lata dnia 29 lutego obchodzony jest Światowy Dzień Chorób Rzadkich. Z tej okazji w Łazienkach Królewskich odbyła się konferencja zorganizowana przez Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN. Jednym z elementów wydarzenia było wręczenie specjalnych oznaczeń osobom szczególnie zasłużonym na rzecz chorób rzadkich.

Na konferencji zorganizowanej przez Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN pojawili się przedstawiciele pacjentów, ich rodzin, eksperci czy decydenci. Wydarzenie otwarte zostało przez Radosława Kałużniaka z Muzeum Łazienki Królewskie, gospodarza wydarzenia. Następnie głos zabrał prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN, Stanisław Maćkowiak. Opowiedział m.in. o Planie dla Chorób Rzadkich, który pomimo wielu zapowiedzi nie został jeszcze wprowadzony w życie i zwrócił uwagę na to, że pojawia się przed Polską unikalna szansa na to, by włączyć się w prace nad europejskim planem dla chorób rzadkich.

- W naszej opinii jest bardzo istotne, aby Polska wzięła aktywny udział w kształtowaniu podstaw europejskiego planu dla chorób rzadkich na co mamy sporą szansę ze względu na naszą prezydencję, która będzie już w 2025 roku. Mamy oczywiście nadzieję na przychylnie przyjęcie naszego wniosku i że choroby rzadkie doczekają się takiej pozycji w polskim systemie ochrony zdrowia, na jaką zasługują – powiedział.

Wśród osób, które zabrały głos podczas wydarzenia była m.in. ministra zdrowia Izabela Leszczyna. Zapowiedziała m.in., że najpóźniej do końca II kwartału 2024 r. zostanie przyjęty uchwałą Rady Ministrów Plan dla Chorób Rzadkich. Opowiedziała również o innych planach resortu w tym obszarze, zapowiadając wprowadzenie od 1 kwietnia możliwość leczenia kobiet w ciąży chorych na SMA, dostęp do refundowanej immunoterapii przeciw wirusowi RSV dla dzieci chorych na SMA czy wprowadzenie nowych badań genetycznych niezbędnych w diagnostyce chorób rzadkich i nowych produktów rozliczeniowych dla ośrodków eksperckich. Rozliczaniu diagnostyki genetycznej – *Obiecuję, że całą energię i wszystko, co możliwe poświęcę, żeby chorzy na choroby rzadkie byli jak najlepiej zaopiekowani – zapewniała.*

Wśród potrzebnych zmian, wskazywanych przez ekspertów uczestniczących w dyskusji, mówiono wiele o roli badań przesiewowych.

- Taką kluczową, mądrą rzeczą, byłoby w tej kropelce, którą pobieramy zaraz po urodzeniu i 30 chorób diagnozujemy, żeby to trochę poszerzyć, szczególnie o te choroby, które można leczyć – podkreśliła prof. Alicja Chybicka, przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich.

Innym z poruszanych tematów była możliwość leczenia farmakologicznego w wybranych chorobach rzadkich. Kolejne zmiany w odniesieniu do dostępu do refundowanego leczenia dla

tych pacjentów zapowiedział również minister Maciej Miłkowski, odpowiedzialny w resorcie zdrowia za politykę lekową.

- Aktualnie mamy 33 wnioski, które są na różnym etapie refundacyjnym. Oczywiście choroby rzadkie są również traktowane praktycznie w całości: hematologia, jak również hemofilia, ale również te typowe choroby rzadkie. Praktycznie na każde obwieszczenie kilka takich jednostek chorobowych jest – powiedział.

O oczekiwaniach pacjentów z chorobami rzadkimi w tym kontekście mówił dr Jakub Gierczyński z Instytutu Zarządzania w Ochronie Zdrowia Uczelni Łazarskiego, referując wyniki audytu przeprowadzonego wśród organizacji:

- W audycie z lipca 2023 państwo zgłosiliście 70 nowych częsteczkowskazań w zakresie 40 jednostek chorobowych. (...) W szpiczaku oczekujecie państwo 4 nowych częsteczkowskazań, w przewlekłej białaczce limfocytowej 2, z czego już jedno zostało zabezpieczone, w chłoniakach 5, z czego już 1 zostało zabezpieczone refundacyjnie, (...) nabyta zakrzepowa plamica małopłytkowa – 1 postulat jeszcze niezabezpieczony refundacyjnie, przewlekła małopłytkowość samoistna – 1 postulat, niezabezpieczony i hemofilia, mamy 1 postulat, jeżeli chodzi o nową technologię lekową i drugi postulat: szerszy dostęp do rekombinowanych czynników krzepnięcia – wyliczał ekspert.

Pod koniec konferencji wręczone zostały odznaczenia Kryształowej Gwiazdy Kapituły Dnia Chorób Rzadkich dla osób szczególnie zasłużonych dla chorób rzadkich. Odznaczenia otrzymali prof. dr hab. n. med. Karina Jahnz-Różyk, Kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii, Immunologii Klinicznej Wojskowego Państwowego Instytutu Badawczego oraz Paweł Wójtowicz, Prezes Zarządu Fundacji Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę MATIO.

- Chciałabym ze swojej strony podziękować za pacjentów z obrzękiem naczynioruchowym, bo to jest chyba pierwszy program lekowy, bo kilka ich prowadzę, ale pierwszy raz widzę tak spektakularne efekty u pacjentów, u których stosujemy prewencję. Ta choroba też jest uwarunkowana genetycznie, to choroba potencjalnie śmiertelna, natomiast zastosowanie tutaj prewencji lekiem biologicznym spowodowało, że my praktycznie przywróciliśmy większość tych pacjentów do życia i pracy. Praktycznie ta liczba tych ciężkich obrzęków naczynioruchowych spadła u tych pacjentów istotnie (...) Pewnie jeszcze nie wszystkie sprawy u tych pacjentów są zrealizowane, ale bardzo dużo jest zrobione i te efekty są widoczne – mówiła prof. Jahnz-Różyk.

Ekspertka podkreśliła, że Polska stała się jednym z europejskich liderów w leczeniu obrzęku naczynioruchowego (OUN), dzięki wprowadzeniu programu profilaktycznego. – *W kontekście tej choroby jesteśmy pionierscy, jeśli chodzi o Europę. Jeden z pierwszych krajów, który wprowadził leczenie – dodała.*

Z kolei Paweł Wójtowicz, dziękując za wyróżnienie, równocześnie w swoim wystąpieniu przedstawił rys historyczny prac nad poprawą sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce, zaznaczając, że pierwsze inicjatywy zostały podjęte jeszcze w 2008 i w 2010 r. – *14 lat*

spotykaliśmy się i nie było woli politycznej, to była tylko wola polityków. Mam nadzieję, że po tym, co dzisiaj zostało powiedziane będzie wola polityczna, która podsumuje wolę polityków. Mówię to do wszystkich opcji, bo przez 14 lat przewinęły się wszystkie – zaapelował.