

Minister Zdrowia
Ministerstwo Zdrowia
ul. Miodowa 15
00-952 Warszawa

Do wiadomości:

- Parlamentarny Zespół ds. Chorób Rzadkich;
- Prezes Narodowego Funduszu Zdrowia;
- Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich;
- Rzecznik Praw Pacjenta;

PETYCJA

w sprawie zmiany programu lekowego B.22 w celu zapewnienia bezpiecznych, przejrzystych i zgodnych z aktualną wiedzą medyczną zasad kontynuacji oraz zakończenia enzymatycznej terapii zastępczej u pacjentów z chorobą Pompego

Działając w interesie publicznym, na podstawie art. 2 ustawy z dnia 11 lipca 2014 r. o petycjach, zwracamy się do Ministra Zdrowia o pilne rozpoczęcie prac nad zmianą programu lekowego B.22 „Leczenie pacjentów z chorobą Pompego”.

Jesteśmy osobami bezpośrednio związanymi z chorobą Pompego i jej konsekwencjami. Niniejsza petycja dotyczy pacjentów zarówno z klasyczną postacią niemowlęcą choroby Pompego (klasyczną IOPD), jak i z późną postacią choroby (LOPD). Pomimo różnic w przebiegu obu postaci łączy je potrzeba zapewnienia bezpieczeństwa, ciągłości i przejrzystych zasad oceny enzymatycznej terapii zastępczej (ERT).

Nie kwestionujemy potrzeby okresowej oceny skuteczności i bezpieczeństwa leczenia. Rozumiemy również odpowiedzialność instytucji publicznych za racjonalne gospodarowanie środkami przeznaczonymi na finansowanie terapii.

Oczekujemy jednak, że rozstrzygnięcia dotyczące zakończenia ERT będą podejmowane na podstawie aktualnej wiedzy medycznej, długoterminowego przebiegu choroby i pełnej sytuacji klinicznej pacjenta, po rzeczywistej konsultacji z pacjentem lub jego przedstawicielem oraz z lekarzami sprawującymi nad nim bezpośrednią opiekę.

1. Uznanie stabilizacji stanu klinicznego za istotną korzyść terapeutyczną

Choroba Pompego jest chorobą przewlekłą i postępującą. W takich warunkach skuteczność leczenia nie zawsze może oznaczać stałą poprawę kolejnych funkcji organizmu, szczególnie po wielu latach terapii.

Obecny program B.22 odwołuje się do braku stabilizacji lub poprawy w kontekście jednego z kryteriów wyłączenia z programu, nie określa jednak dostatecznie precyzyjnie, w jaki sposób należy oceniać stabilizację długoterminową, jaki okres obserwacji powinien być uwzględniany ani jak należy ważyć stabilizację poszczególnych funkcji i utrzymujące się korzyści wielonarządowe.

Prosimy, aby przy ocenie skuteczności ERT jednoznacznie uwzględniano, że korzyścią terapeutyczną może być również utrzymanie stabilnego stanu klinicznego, spowolnienie naturalnej progresji choroby, zachowanie wcześniej osiągniętych efektów leczenia oraz ograniczenie dalszych powikłań.

Stabilizacja nie powinna być utożsamiana z brakiem skuteczności. W przypadku postępującej choroby genetycznej utrzymywanie przez dłuższy czas stanu, który bez leczenia mógłby ulec dalszemu pogorszeniu, może stanowić jeden z najważniejszych efektów terapii.

Rekomendacje MetabERN wskazują, że ERT może prowadzić do poprawy albo stabilizacji niektórych objawów choroby. Przemawia to za oceną efektów leczenia w odniesieniu do naturalnego przebiegu choroby oraz indywidualnej sytuacji pacjenta, a nie wyłącznie na podstawie oczekiwania stałej poprawy kolejnych parametrów.

2. Całościowa i długoterminowa ocena skuteczności ERT

Prosimy, aby ocena skuteczności leczenia nie ograniczała się do pojedynczego badania, jednego parametru ani jednego obszaru funkcjonowania pacjenta.

Powinna uwzględniać całą historię choroby i leczenia, stan pacjenta przed rozpoczęciem terapii, zmiany uzyskane dzięki ERT, długoterminowy przebieg kliniczny oraz wszystkie utrzymujące się korzyści. Zakres tej oceny powinien być dostosowany do postaci choroby, wieku pacjenta, zajęcia poszczególnych narządów oraz jego indywidualnej sytuacji.

Szczególne znaczenia nabiera to w klasycznej IOPD, która od początku ma charakter wielonarządowy. Regresja kardiomiopatii przerostowej po rozpoczęciu ERT stanowi obiektywną i klinicznie istotną korzyść z leczenia. Korzyść osiągnięta wcześniej dzięki terapii nie powinna tracić znaczenia tylko dlatego, że po wielu latach pacjent pozostaje osobą z ciężką niepełnosprawnością albo nie uzyskuje dalszej poprawy w innym obszarze.

Wszystkie udokumentowane efekty wieloletniego leczenia powinny podlegać wspólnej, całościowej ocenie, a nie być rozpatrywane w oderwaniu od siebie.

3. Indywidualna ocena przed zakończeniem terapii

Sama zależność od wentylacji mechanicznej, w tym wentylacji całodobowej, ani ciężka niepełnosprawność nie powinny być uznawane za samodzielne i wystarczające przesłanki zakończenia ERT. Przed podjęciem takiego rozstrzygnięcia konieczne jest przeprowadzenie indywidualnej, długoterminowej i wielodyscyplinarnej oceny stanu pacjenta.

Ocena ta powinna obejmować całokształt dotychczasowej odpowiedzi na leczenie, utrzymujące się korzyści wielonarządowe, stabilność pozostałych funkcji, choroby współistniejące, możliwe przejściowe przyczyny pogorszenia oraz rzeczywiste korzyści i ryzyka związane zarówno z kontynuacją, jak i zakończeniem terapii.

Dowody naukowe dotyczące kryteriów zakończenia ERT pozostają ograniczone, zwłaszcza w odniesieniu do klasycznej IOPD. Rekomendacje MetabERN wskazują, że dowody dotyczące kryteriów wyłączenia lub zakończenia terapii w IOPD są niskiej jakości i niedostatecznie potwierdzone w literaturze. Przemawia to za szczególnie ostrożnym i całościowym podejściem, w którym rozstrzygnięcie nie jest oparte na pojedynczym parametrze, lecz na pełnej ocenie sytuacji klinicznej pacjenta.

4. Upřednie powiadomienie i konsultacja z pacjentem lub jego przedstawicielem

Prosimy o wprowadzenie zasady, zgodnie z którą pacjent zostanie poinformowany przed planowanym rozpatrzeniem możliwości zakończenia finansowania ERT. W przypadku pacjenta małoletniego lub reprezentowanego przez przedstawiciela ustawowego informację powinien otrzymać także jego przedstawiciel ustawowy albo opiekun prawny. Za zgodą pełnoletniego pacjenta w konsultacji powinna móc uczestniczyć również wskazana przez niego osoba bliska.

Pacjent lub jego przedstawiciel powinien otrzymać informację o okolicznościach, które wzbudziły wątpliwości dotyczące dalszego leczenia, oraz możliwość przedstawienia własnego stanowiska, dodatkowej dokumentacji i informacji o codziennym funkcjonowaniu chorego.

Przed rozstrzygnięciem powinno zostać również uzyskane stanowisko lekarzy bezpośrednio prowadzących pacjenta, w tym specjalistów odpowiedzialnych za leczenie przyczynowe i wspomagające.

Pacjenci i ich przedstawiciele nie powinni dowiadywać się o utracie finansowania wieloletniej terapii dopiero po zapadnięciu rozstrzygnięcia. Dokumentacja przedstawiana w ramach monitorowania i weryfikacji leczenia, choć niezbędna, nie zawsze odzwierciedla pełny obraz codziennego funkcjonowania pacjenta, rzeczywistą stabilność jego stanu oraz znaczenie funkcji zachowanych dzięki leczeniu.

W naszej ocenie postulat ostrożnej i wielodyscyplinarnej oceny przemawia za rzeczywistym udziałem pacjenta lub jego przedstawiciela oraz zespołów bezpośrednio prowadzących leczenie przed podjęciem rozstrzygnięcia o zakończeniu ERT.

5. Pisemne i indywidualne uzasadnienie rozstrzygnięcia

Prosimy, aby każde rozstrzygnięcie skutkujące zakończeniem finansowania ERT zawierało jasne, szczegółowe i indywidualne uzasadnienie.

Pacjent lub jego przedstawiciel powinien otrzymać informację, jakie konkretne okoliczności medyczne zostały uznane za podstawę zakończenia leczenia, jaki okres obserwacji uwzględniono, jak oceniono utrzymującą się stabilizację i wcześniejsze efekty terapii oraz dlaczego nie zostały one uznane za wystarczającą korzyść.

Uzasadnienie powinno również wskazywać sposób przedstawienia dodatkowej dokumentacji i wystąpienia o ponowną ocenę sprawy.

Rozstrzygnięcie dotyczące terapii, od której może zależeć dalszy stan zdrowia pacjenta, nie powinno ograniczać się do ogólnych stwierdzeń bez odniesienia do jego indywidualnej historii choroby i leczenia.

6. Zachowanie ciągłości leczenia podczas ponownej oceny

Prosimy, aby w przypadku wystąpienia o ponowną ocenę sprawy i przedstawienia nowych opinii lub dodatkowej dokumentacji ERT była kontynuowana do czasu zakończenia ponownej oceny i wyjaśnienia wszystkich istotnych wątpliwości - chyba że dalsze podawanie leku powodowałoby bezpośrednie i poważne zagrożenie dla bezpieczeństwa pacjenta.

Przerwanie wieloletniej terapii przed zakończeniem ponownej oceny może narazić pacjenta na pogorszenie stanu zdrowia, którego skutki mogą być trudne do odwrócenia, oraz przenieść zasadniczą część ryzyka klinicznego i finansowego na pacjenta i jego rodzinę. Może również zmuszać rodziny do poszukiwania prywatnego finansowania oraz organizowania zbiórek społecznych na leczenie, które wcześniej było zapewniane w systemie publicznym.

7. Włączenie pacjentów, rodzin i lekarzy w prace nad zmianą programu

Prosimy, aby prace nad zmianą programu B.22 odbywały się z udziałem pacjentów z rozpoznaną chorobą Pompego, ich rodziców i opiekunów, organizacji pacjenckich oraz lekarzy mających rzeczywiste doświadczenie w długoterminowym prowadzeniu osób z tą chorobą.

Nie przedstawiamy gotowego projektu nowych kryteriów medycznych. Oczekujemy, że zostaną one opracowane przez właściwych ekspertów z uwzględnieniem aktualnych rekomendacji, specyfiki przebiegu choroby oraz rzeczywistych doświadczeń pacjentów i rodzin.

Naszym wspólnym celem jest stworzenie systemu, w którym pacjenci z chorobą Pompego będą oceniani indywidualnie, długoterminowo i całościowo, a stabilizacja lub utrzymanie wcześniej osiągniętych korzyści nie będą utożsamiane z brakiem skuteczności leczenia.

Żądania petycji

Zwracamy się do Ministra Zdrowia o:

- pilne rozpoczęcie prac nad zmianą części programu B.22 dotyczącej zasad monitorowania skuteczności leczenia, kryteriów wyłączenia z programu oraz procedury poprzedzającej zakończenie ERT;
- doprecyzowanie sposobu oceny stabilizacji stanu klinicznego i zachowania wcześniej osiągniętych efektów jako możliwych korzyści terapeutycznych;
- zapewnienie całościowej, długoterminowej i indywidualnej oceny pacjentów, dostosowanej do postaci choroby i ich sytuacji klinicznej;
- wprowadzenie obowiązku uprzedniego powiadomienia i rzeczywistej konsultacji z pacjentem lub jego przedstawicielem oraz z lekarzami bezpośrednio prowadzącymi leczenie;
- zapewnienie szczegółowego pisemnego uzasadnienia rozstrzygnięcia i rzeczywistej możliwości ponownej oceny sprawy;
- wprowadzenie rozwiązania przejściowego zabezpieczającego ciągłość ERT do czasu zakończenia ponownej oceny, o ile dalsze leczenie nie stwarza bezpośredniego i poważnego zagrożenia dla pacjenta;
- zorganizowanie spotkania z udziałem pacjentów, rodzin, organizacji pacjenckich i lekarzy prowadzących;
- przedstawienie informacji o planowanym sposobie i harmonogramie prac oraz o działaniach podjętych w odpowiedzi na niniejszą petycję.

Nie oczekujemy automatycznego ani bezterminowego kontynuowania terapii niezależnie od jej bezpieczeństwa i rzeczywistych efektów. **Uważamy jednak, że zakończenie finansowania ERT powinno być dopuszczalne wyłącznie w sytuacji absolutnie wyjątkowej, po wyczerpaniu możliwości dalszego leczenia oraz po jednoznacznym i udokumentowanym stwierdzeniu, że kontynuacja terapii nie przynosi pacjentowi istotnej korzyści klinicznej albo stwarza poważne zagrożenie dla jego bezpieczeństwa. Decyzja taka powinna mieć charakter ostateczny i zostać poprzedzona pełną, indywidualną i wielodyscyplinarną oceną stanu pacjenta, rzeczywistą konsultacją z pacjentem lub jego przedstawicielem oraz uzyskaniem stanowiska lekarzy bezpośrednio prowadzących leczenie.**

Sama ciężka niepełnosprawność, zależność od wentylacji mechanicznej ani brak dalszej poprawy nie powinny stanowić wystarczającej podstawy do zakończenia ERT. Przed przerwaniem terapii wszystkie istotne wątpliwości powinny zostać rzetelnie wyjaśnione, a dotychczasowe korzyści z leczenia ocenione w sposób całościowy i długoterminowy.

Jesteśmy przekonani, że możliwe jest stworzenie zasad zapewniających odpowiedzialne wykorzystanie środków publicznych, a jednocześnie realną ochronę życia, zdrowia, godności i bezpieczeństwa pacjentów z chorobą Pompego oraz zabezpieczających ich przed połączonym zakończeniem terapii modyfikującej przebieg choroby.

Z wyrazami szacunku

Źródło medyczne przywołane w petycji: Parenti G., Fecarotta S., Alagia M. i wsp., The European reference network for metabolic diseases (MetabERN) clinical pathway recommendations for Pompe disease, Orphanet Journal of Rare Diseases 2024;19:408, doi:10.1186/s13023-024-03373-w.