



RZECZPOSPOLITA POLSKA

Rzecznik Praw Dziecka

Mikołaj Pawlak

Warszawa, 27 września 2020 roku

ZSS.422.9.2020.KS

**Pan
Adam Niedzielski
Minister Zdrowia**

Szanowny Panie Ministrze,

do Biura Rzecznika Praw Dziecka wpływają wnioski rodziców i bliskich dzieci cierpiących na SMA¹ - rdzeniowy zanik mięśni. SMA jest rzadką chorobą uwarunkowaną genetycznie, dziedziczną w sposób recesywny. Rozpowszechnienie rdzeniowego zaniku mięśni w Polsce nie jest dokładnie znane, jednak według szacunków wynosi około 400-700² / 400-1000³ osób.

W 2018 r. przedmiotem wystąpienia generalnego⁴ Rzecznika Praw Dziecka do Ministra Zdrowia było umożliwienie leczenia dzieci chorych na SMA refundowanym produktem leczniczym Spinraza® (Nusinersen). Ostateczne objęcie refundacją tego leku z pewnością przyczyniło się do poprawy sytuacji dzieci cierpiących na SMA.

Obecnie zgłaszane do mnie sprawy dotyczą przede wszystkim umożliwienia leczenia dzieci z SMA typu 1 nowoczesnym lekiem terapii genowej Zolgensma®.

Rdzeniowy zanik mięśni typu 1 to ciężka niemowlęca postać rdzeniowego zaniku mięśni charakteryzująca się ciężkim i postępującym osłabieniem mięśni oraz hipotonią będącą wynikiem zwyrodnienia i utraty dolnego neuronu ruchowego w rdzeniu kręgowym i jądra w pniu mózgu. Częstość występowania szacowana jest na około 1/80 000, a roczna częstość występowania szacowana jest na około 1/10 000. Choroba objawia się przed 6. miesiącem życia (najczęściej przed 3. miesiącem). Rokowanie jest najczęściej złe, a większość pacjentów umiera w ciągu dwóch pierwszych lat życia z powodu niewydolności

¹ ang. spinal muscular atrophy

² P. Wojciechowski, E. Łukomska M. Barchańska, „SMA Rdzeniowy zanik mięśni. Aktualna wiedza i sposób postępowania” Kraków 2017, Central and Eastern European Society of Technology Assessment in Health Care (CEESTAHC)

³ Fundacja SMA, <https://www.fsma.pl/rdzeniowy-zanik-miesni/>

⁴ ZSS.422.28.2018.KS



oddechowej. Jednakże w niektórych przypadkach objawy nie narastają lub nawet cofają się i pacjenci mogą żyć dłużej.⁵

Terapia genowa lekiem Zolgensma® jest nową procedurą – pierwsze dopuszczenie na rynek produkt leczniczy otrzymał dopiero 24 maja 2019 r. w Stanach Zjednoczonych. Zolgensma® nadal pozostaje jednym z najdroższych leków na świecie – producent zdecydował się wycenić ten produkt leczniczy na 2,125 miliona dolarów amerykańskich (1,945 mln euro) za opakowanie. Kwota ta wydaje się być ogromna, jednak w odniesieniu do kosztów pośrednich i bezpośrednich związanych z leczeniem i rehabilitacją małych pacjentów z SMA typu 1 może okazać się nie tak znacząca (dodatkowo – przy ewentualnej procedurze refundacyjnej mogłaby podlegać negocjacom z producentem tego leku).

19 maja 2020 r. w Europie zostało wydane warunkowe pozwolenie na dopuszczenie terapii genowej w SMA na okres jednego roku.

Lek Zolgensma®⁶ może być stosowany w Polsce, jednak nie jest objęty refundacją. Zdaję sobie sprawę, że aby to się stało - stosownie do przepisów z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (t.j. Dz. U. z 2020 r. poz. 357 z późn. zm.) - w pierwszej kolejności producent tego leku musi złożyć do Ministra Zdrowia wniosek o objęciu refundacją i ustalenie urzędowej ceny zbytu dla tego produktu leczniczego.

Niemniej jednak zwracam się do Pana Ministra z prośbą o przekazanie informacji na temat ewentualnych działań Ministerstwa Zdrowia w tej sprawie i rokowań co do możliwości objęcia dzieci z SMA-1 w Polsce leczeniem preparatem innowacyjnej terapii genowej Zolgensma®.

Niezależnie od powyższej kwestii, zauważyć należy, że dzieci cierpiące na SMA wymagają objęcia ich opieką zdrowotną przez lekarzy wielu specjalizacji w tym: neurologa dziecięcego lub specjalisty chorób nerwowo-mięśniowych, genetyka klinicznego, pulmonologa, gastroenterologa, dietetyka, ortopedy, fizjoterapeuty. Jakość opieki i profilaktyka powikłań zdecydowanie wydłużają okres przeżycia oraz poprawiają jakość funkcjonowania pacjentów.⁷

⁵ Źródło: https://www.orpha.net/data/patho/Pro/pl/RdzeniowyZanikMiesniTypu1_PL_pl_PRO_ORPHA83330.pdf

⁶ https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/zolgensma-epar-product-information_pl.pdf

⁷ M. Jędrzejowska, A. Kostera-Pruszczyk, Rdzeniowy zanik mięśni – nowe terapie, nowe wyzwania, Vol. 25/2016, nr 51

Z mojej wiedzy wynika, że obecnie w Polsce nie ma ośrodków o zintegrowanym poziomie opieki interdyscyplinarnej dla pacjentów z SMA ani koordynowanego systemu opieki nad tymi pacjentami. Być może analiza wprowadzenia któregoś z ww. rozwiązań do systemu ochrony zdrowia byłaby zasadna. O pochylenie się nad tą kwestią proszę zatem Pana Ministra.

Eksperti wskazują także na zasadność wprowadzenia badań przesiewowych w kierunku SMA. Jak podnosi m.in. Pani prof. dr hab. n. med. Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska⁸ „Wprowadzenie takich badań pozwoliłoby na szybkie i skuteczne leczenie noworodków z rdzeniowym zanikiem mięśni”.⁹ Badania przesiewowe noworodków pozwalają na szybsze zdiagnozowanie SMA u dzieci – a tym samym na szybsze leczenie dające im szansę na normalne życie. Pani dr n. med. Maria Jędrzejowska¹⁰ wskazuje, że „Dołączając SMA do listy 29 chorób badanych w Polsce w ramach programu badań przesiewowych moglibyśmy rocznie uratować ponad 50 dzieci, dając im szansę na prawidłowy rozwój.”¹¹ W lipcu br. Pan Maciej Miłkowski, Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia, potwierdził, że trwają prace nad wprowadzeniem badań przesiewowych noworodków w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni.¹² W związku z powyższym zwracam się do Pana Ministra z prośbą o udzielenie informacji w sprawie etapu prac nad wprowadzeniem badań przesiewowych w kierunku SMA w Polsce.

SMA jest chorobą rzadką. Niestety Polska nadal należy do ostatnich krajów Unii Europejskiej, które nie przyjęły dokumentu dedykowanego chorobom rzadkim i ultraradkim. Zapowiadany od kilku lat *Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich* ma być „narzędziem pozwalającym zapewnić trwałą realizację polityki zdrowotnej ukierunkowanej na potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi aby systemowo rozwiązywać problemy zdrowotne i socjalne tej grupy chorych”. Rada Unii Europejskiej już w 2009 r. zarekomendowała państwom członkowskim ustanowienie i realizację Planu lub Strategii w dziedzinie chorób rzadkich, nie później niż przed końcem 2013 roku oraz zaleca przyjęcie do wiadomości wytycznych europejskiego projektu na rzecz opracowania krajowych planów zwalczania rzadkich chorób (EUROPLAN). Dlatego oczekuję, że zgodnie z zapewnieniami Ministra Zdrowia polski

⁸ Klinika Neurologii Rozwojowej, Gdański Uniwersytet Medyczny; przewodnicząca Polskiego Towarzystwa Neurologii Dziecięcej

⁹ Źródło: Puls Medycyny, <https://pulsmedycyny.pl/badania-przesiewowe-w-kierunku-sma-sa-konieczne-998564>

¹⁰ z Platformy Badań Chorób Rzadkich Instytutu Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej im. Mossakowskiego Polskiej Akademii Nauk

¹¹ Źródło: Materiał prasowy Fundacji SMA i PTND, <https://www.medexpress.pl/standardy-leczenia-rdzeniowego-zaniku-miesni-a-potrzeby-polskich-chorych/78781>

¹² Źródło: <https://www.medexpress.pl/m-milkowski-o-programie-badan-przesiewowych-w-kierunku-sma/78190>

Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich w najbliższym czasie w końcu zostanie przyjęty i niezwłocznie zostaną podjęte działania na rzecz wprowadzania rozwiązań w nim ujętych – w tym dostępu małych pacjentów cierpiących na choroby rzadkie jak SMA do efektywnych i skutecznych terapii. Zwracam się do Pana Ministra o udzielenie informacji na temat etapu na jakim znajdują się obecnie działania na rzecz przyjęcia ww. *Planu*.

Podsumowując, stosownie do art. 11 ust. 1 oraz art. 10 ust. 1 pkt 2 ustawy z dnia 6 stycznia 2000 r. o Rzeczniku Praw Dziecka (t.j. Dz. U. z 2020 r. poz. 141), zwracam się do Pana Ministra z prośbą o przekazanie informacji (w tym we wskazanych powyżej zakresach) na temat działań podejmowanych przez resort zdrowia na rzecz dzieci z SMA, w tym o wskazanie etapu realizacji tych działań oraz – w miarę możliwości – o zintensyfikowanie prac nad przyjęciem rozwiązań służącym poprawie sytuacji dzieci z SMA.

Z poważaniem

Rzecznik Praw Dziecka

Mikołaj Pawlak

Potwierdzam zgodność kopii wydruku z dokumentem elektronicznym:

Identyfikator dokumentu	268886.836034.1561141
Sygnatura dokumentu	ZSS.422.9.2020
Data dokumentu	2020-09-27
Skrót dokumentu	42CBA33D7C37664E8CB211AD03C0A4A030AB43E9
Wersja dokumentu	1.12
Data podpisu	2020-09-27 14:49:44
Podpisane przez	MIKOŁAJ PAWEŁ PAWLAK Rzecznik Praw Dziecka

EZD 3.100.1.1.8983

Zgodnie z Zarządzeniem Nr 1 Rzecznika Praw Dziecka z dnia 2 stycznia 2015 roku wprowadzającym w Biurze Rzecznika Praw Dziecka system Elektronicznego Zarządzania Dokumentacją, pismo podpisane elektronicznym podpisem kwalifikowanym nie wymaga podpisu własnoręcznego jako właściwie zatwierdzone w systemie teleinformatycznym BRPD.