



BIURO
RZECZNIKA PRAW DZIECKA

Warszawa, 01 grudnia 2020 r.

ZSS.521.5.2020.JOJ
(w odp. należy podać nr sprawy)

Pan
Adam Niedzielski
Minister Zdrowia

Szanowny Panie Ministrze,

podczas posiedzenia¹ Parlamentarnego Zespołu ds. Praw Pacjentów, które odbyło się 10 września 2020 r., zaapelowali do mnie rodzice i opiekunowie² dzieci cierpiących na dystrofię mięśniową Duchenne'a, sygnalizując konieczność pilnego wdrożenia kompleksowych rozwiązań na rzecz poprawy sytuacji chorych na to wrodzone schorzenie, związane z postępującym osłabieniem i zwyrodnieniem mięśni poprzecznie prążkowanych. Zgłaszający wskazywali między innymi na potrzebę utworzenia specjalistycznych ośrodków referencyjnych, jak również zaapelowali o zapewnienie chorym dzieciom dostępu do nowoczesnych metod leczenia.

Choroba Duchenne'a, zwana także dystrofią mięśniową Duchenne'a (łac. *dystrophia progressiva pseudohypertrophica*; dalej także: DMD), to choroba genetyczna powodująca postępujący i nieodwracalny zanik mięśni³. Ze względu na sposób jej dziedziczenia zapadają na nią niemal wyłącznie chłopcy. Częstość jej występowania wynosi ok. 1 na 3500 urodzeń. Co roku w Polsce rodzi się ok. 30-40 chłopców dotkniętych tą chorobą⁴. Pierwsze objawy występują w wieku 3–8 lat. Obejmują opóźniony rozwój ruchowy, kaczkowy chód, kłopoty z bieganiem i chodzeniem po schodach. W wieku 12 lat większość chorych nie jest już w stanie samodzielnie chodzić i wymaga korzystania z wózka inwalidzkiego. Zanik mięśni wiąże się także z koniecznością zastosowania sondy żołądkowej, przez którą pacjenci są

¹ Niepełnosprawni wśród niepełnosprawnych - sytuacja chorych na dystrofię mięśniową Duchenne'a i ich rodzin. Światowy Dzień Świadomości Dystrofii Mięśniowej Duchenne'a.

² Apel rodziców i opiekunów zrzeszonych w Fundację *Parent Project Muscular Dystrophy*

³ https://child-neurology.eu/neurologia_40-11-14.pdf (dostęp 30.11.2020 r.)

https://www.ptchm.org.pl/wp-content/uploads/2018/07/The_Diagnosis_and_Management_of_Duchenne_Muscular_Dystrophy.PDF (dostęp 30.11.2020 r.)

https://www.ptchm.org.pl/wp-content/uploads/2018/07/standardy_diagnostyki_i_opieki_DMD.pdf (dostęp 30.11.2020 r.)

⁴ prof. Anna Kostera-Pruszczyk, kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Centralnego Szpitala Klinicznego Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego WUM w Warszawie <https://www.rynekzdrowia.pl/Neurologia/Specialisci-w-dystrofii-miesniowej-Duchenne-a-wazne-jest-wczesne-podjecie-leczenia,197701,208> (dostęp 30.11.2020 r.)



odżywiani. Z biegiem czasu chory stopniowo traci samodzielność, aż do całkowitego uzależnienia od pomocy osób trzecich. W ciągu kilku następnych lat dochodzą problemy z układem oddechowym, wówczas konieczny staje się również respirator. Do śmierci dochodzi najczęściej w trzeciej dekadzie życia, jej bezpośrednią przyczyną jest niewydolność oddechowa lub niewydolność układu krążenia.

Walka z tą rzadką chorobą genetyczną jest bardzo nierówna. Świat nauki nie znalazł dotychczas żadnego skutecznego sposobu na jej ostateczne powstrzymanie. Stąd też tak ważne jest jej wczesne wykrycie, a następnie jak najszybsze objęcie chorego kompleksową, skoordynowaną opieką zdrowotną i systematyczną rehabilitacją ruchową. Jedynie wszystkie te działania podejmowane łącznie pozwalają skutecznie opóźnić rozwój choroby. Nadrzędnym celem powinno być zatem dążenie do zapewnienia pacjentom jak najwyższej jakości i komfortu życia poprzez wydłużenie okresu ich sprawności fizycznej oraz utrzymania jak najdłuższego okresu ich samodzielności.

Nie można pominąć, że konstytucyjny obowiązek prawny ochrony życia i zdrowia w przypadku najmłodszych obywateli oznacza nakaz podejmowania pozytywnych działań w celu organizacji szczególnej opieki zdrowotnej. Na organach państwa spoczywa obowiązek podjęcia niezwłocznych i konkretnych działań mających na celu między innymi zapewnienie chorym na DMD dostępu do nowoczesnych terapii.

W 2014 roku w Unii Europejskiej została zarejestrowana nowa substancja czynna do leczenia chorych – ataluren⁵. Jest już dostępna i stosowana w wielu krajach UE. Terapia ta dotyczy tylko tej grupy chorych, u których występuje punktowa nonsensowna mutacja w genie dystrofiny. Dziecko może zostać do niej zakwalifikowane, o ile ma zachowaną zdolność chodzenia i ukończony 2. rok życia. Zdaniem ekspertów w Polsce do leczenia atalurem można zakwalifikować 20-25 chłopców.

Zwracam się do Pana Ministra z prośbą o przekazanie aktualnych informacji na temat działań Ministerstwa Zdrowia dotyczących możliwości objęcia chorych dzieci leczeniem preparatem innowacyjnej ww. terapii.⁶

⁵https://bipold.aotm.gov.pl/assets/files/zlecenia_mz/2019/092/AW/92_AW_OT.4331.19.2019_Translarna_AE.pdf, <http://parentproject.org.pl/index.php/start-1/aktualnoci/103-faza-3-badan-leku-ataluren> (dostęp 30.11.2020 r.)

⁶ Dnia 9 sierpnia 2019 r. WSA uchylił decyzję Ministra Zdrowia z 29 listopada 2018 r. umarzającą postępowanie w sprawie wyrażenia zgody na refundację terapii lekiem sierocym Translarna. Lek przeznaczony jest do terapii dzieci cierpiących na dystrofię mięśniową typu Duchenne'a. Początkowo, w 2015 r. Minister Zdrowia dwukrotnie odmawiał zrefundowania leku w związku z – jak twierdził – niemożnością zastosowania przepisu *ustawy refundacyjnej* mówiącego o objęciu refundacją tylko leku nieposiadającego pozwolenia na dopuszczenie do obrotu w Polsce. Translarna formalnie była dopuszczona do obrotu w Polsce na podstawie stosownego zezwolenia wydanego przez Komisję Europejską. Tyle że lek - pomimo że formalnie jest dopuszczony do obrotu - nie jest faktycznie w Polsce dostępny. W związku ze skargą na odmowę refundacji,

Wskazać też należy, że jedyną terapią wspomagającą stosowaną w przypadku dystrofii mięśniowej Duchenne'a jest leczenie hormonami steroidowymi (kortykosteroidy, inaczej glikokortykosteroidy)⁷⁸. Podjęcie terapii sterydowej, nawet na najwcześniejszym etapie po diagnozie, nie pozwala cofnąć zmian, które zaszły w organizmie. Spowolnia jednak ich dalszy rozwój i tym samym znacznie wydłuża czas przeżycia chorych⁹. Ponieważ stosowanie sterydów wiąże się z licznymi skutkami ubocznymi, istotne jest, by chore dzieci miały zagwarantowany dostęp do tych leków, które charakteryzują się zarówno dużą skutecznością, jak i najmniejszą intensywnością objawów ubocznych. Eksperti rekomendują dwa leki steroidowe, z których tylko jeden można kupić w polskich aptekach. Ich skuteczność jest zbliżona, natomiast różni je profil działań niepożądanych¹⁰.

Oczywistym jest, że wyłącznie zgłoszenie wniosku producenta leku wszczyna postępowanie administracyjne w przedmiocie objęcia leku refundacją^{11,12}. Sytuacja ta pozbawia jednak chorych cierpiących z powodu dystrofii mięśniowej Duchenne'a instytucjonalnego wsparcia. Tymczasem zapewnienie równego dostępu do świadczeń zdrowotnych to nie tylko przejaw troski władz krajowych, lecz także zobowiązanie do wyrównania szans pacjentów z wszystkich państw członkowskich Unii Europejskiej, prawa do takiej samej dostępności, jakości oraz stopnia bezpieczeństwa i efektywności terapii. Nowoczesne terapie lekowe stosowane w pozostałych krajach członkowskich Unii Europejskiej przynoszą pozytywne skutki, wpływając na skuteczną poprawę jakości i komfortu życia zarówno małych pacjentów, jak i ich bliskich. Eksperti jednoznacznie wskazują, że ostateczne objęcie refundacją leku zawierającego substancję czynną deflazacort z pewnością przyczyniłoby się do poprawy sytuacji polskich dzieci chorych na DMD.

W związku z powyższym zwracam się do Pana Ministra z prośbą o udzielenie informacji, czy resort zdrowia podejmuje działania mające na celu wyrównanie szans

WSA, a za nim NSA wprost przesądziły o możliwości zastosowania spornego przepisu. Sprawa wróciła więc do Ministra Zdrowia, który w 2017 r. ponownie dwukrotnie odmówił refundacji leku. Tym razem Minister Zdrowia powołał się m.in. na negatywną opinię Prezesa Agencji Ochrony Technologii Medycznych i Taryfikacji w zakresie skuteczności terapii lekiem. Minister Zdrowia nie uwzględnił jednak takich dowodów jak opinia lekarza prowadzącego terapię chłopca – strony prowadzonego postępowania – oraz opinii konsultanta krajowego w dziedzinie neurologii dziecięcej, którzy w zakresie leczenia chłopca wprost mówią o zasadności i konieczności podania leku. Te opinie także były kluczowe w sprawie dotyczącej konkretnego pacjenta.

⁷ <https://neurologia1.wum.edu.pl/system/files/public/standardydm-d-bmd.pdf> (dostęp 30.11.2020 r.)

⁸ https://www.rynekzdrowia.pl/Neurologia/Specjalisci-w-dystrofii-miesniowej-Duchenne-a-wazne-jest-wczesne-podjecie-leczenia.197701_208_2.htm (dostęp 30.11.2020 r.)

⁹ <https://swiatlekarza.pl/choroba-duchennea-wymaga-systemu-opieki-skoordynowanej/>

¹⁰ <https://www.ptchm.org.pl/aktualnosci/zalecenia-dla-pacjentow-z-dystrofia-miesniowa-typu-duchennea-w-zwiazku-z-pandemia-koronawirusa-sars-cov-2/> (dostęp 30.11.2020 r.)

¹¹ https://child-neurology.eu/neurologia_40-11-14.pdf

¹² <https://swiatlekarza.pl/jest-poprawa-czekamy-na-przełom/> (dostęp 30.11.2020 r.)

¹² 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.)

i zapewnienie polskim dzieciom cierpiącym z powodu dystrofii mięśniowej Duchenne'a równego dostępu do nowoczesnych terapii, z jakich korzystają obywatele pozostałych krajów członkowskich UE.

Proszę też o udzielenie szczegółowych informacji dotyczących aktualnego etapu realizacji prac nad wprowadzeniem *Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich*, a nadto o zintensyfikowanie prac nad przyjęciem rozwiązań służącym poprawie sytuacji dzieci z DMD.

Mając z kolei na uwadze, że ustawa z dnia 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. Nr 122, poz. 696, dalej: *ustawa o refundacji*) oraz rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 2 kwietnia 2012 r. w sprawie minimalnych wymagań (dalej: *rozporządzenie MZ w sprawie minimalnych wymagań*), nie czynią wyjątków dla technologii lekowych stosowanych w chorobach rzadkich oraz ultra-rzadkich – i tym samym nie zwalniają w tych szczególnych przypadkach z konieczności przedstawienia pełnej analizy ekonomicznej – uprzejmie proszę o zajęcie stanowiska w przedmiocie zasadności utrzymania progu opłacalności w przypadku terapii chorób rzadkich jako głównego miernika w procesie podejmowania decyzji refundacyjnych.

DMD to choroba wielobjawowa, wymagająca skoordynowanej opieki i współpracy – pediatry, neurologa, gastroenterologa, pulmonologa, ortopedy, kardiologa, dietetyka, psychologa, foniatri, logopedy i rehabilitanta¹³. Centrum Chorób Rzadkich przy Uniwersyteckim Centrum Klinicznym Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego¹⁴ to pierwszy i jak dotychczas jedyny ośrodek w kraju, który zapewnia skoordynowaną wysokospecjalistyczną opiekę, z uwzględnieniem indywidualnych potrzeb pacjenta i jego rodziny. Przyjmowani są tam chłopcy, których raz w roku poddaje się kompleksowej diagnostyce, w tym badaniom laboratoryjnym i obrazowym. Wiele konsultacji specjalistycznych przeprowadzają eksperci z różnych dziedzin medycyny. W ramach ośrodka uruchomiono także Psychologiczną Poradnię Genetycznych Chorób Rzadkich. Po raz pierwszy wprowadzono również system porad w ramach telemedycyny, który pozwala na monitorowanie choroby w warunkach domowych, zapewnienie stałego kontaktu z placówkami edukacyjnymi, pracownikami opieki społecznej oraz udzielanie pomocy

¹³ <https://www.rynekzdrowia.pl/Neurologia/Specialisci-w-dystrofii-miesniowej-Duchenne-a-wazne-jest-wczesne-podjecie-leczenia.197701,208.html> (dostęp: 30.11.2020 r.)

¹⁴ Klinika Pediatrii, Hematologii, Onkologii, adres placówki :ul. Dębinki 780-952 Gdańsk <https://uck.pl/news/ccr.html>

w dostępie do badań klinicznych. Jednak taką skoordynowaną opieką objętych jest jedynie 80 chłopców. Tymczasem do ośrodka zgłaszają się kolejni potrzebujący, którzy nie mają możliwości uzyskania podobnych świadczeń.

Należy rozważyć, czy zasadnym byłoby opracowanie systemu skoordynowanej opieki nad chorymi na dystrofię mięśniową Duchenne'a i ich rodzinami, obejmującego wszystkich chorych, o co również proszę Pana Ministra.

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 zakresach) na temat działań podejmowanych przez resort zdrowia w zakresie stworzenia kolejnych ośrodków referencyjnych oraz dostępu do nowoczesnego leczenia na rzecz dzieci z DMD. Proszę również o wskazanie etapu realizacji tych działań oraz – na podstawie art. 10a ust. 1 ww. ustawy – o zintensyfikowanie prac nad przyjęciem rozwiązań służącym poprawie sytuacji dzieci z dystrofią mięśniową Duchenne'a.

Z poważaniem

Rzecznik Praw Dziecka

Mikołaj Pawlak

Potwierdzam zgodność kopii wydruku z dokumentem elektronicznym:

Identyfikator dokumentu	276666.867171.1614948
Sygnatura dokumentu	ZSS.422.18.2020
Data dokumentu	2020-12-01
Skrót dokumentu	B2BA2AA8F1F72B1122689CA8BF89939CEFF937E6
Wersja dokumentu	1.5
Data podpisu	2020-12-01 16:42:54
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.