



RZECZPOSPOLITA POLSKA

Rzecznik Praw Dziecka

*Mikołaj Pawlak*

Warszawa, 27 lipca 2023 roku

ZSS.422.17.2023.KS

**Pan**  
**Adam Niedzielski**  
**Minister Zdrowia**

*Szanowny Panie Ministrze,*

w moim stałym zainteresowaniu pozostaje sytuacja dzieci cierpiących na choroby rzadkie i ultraradkie. Jedną z takich chorób jest atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy (aHUS), który jest postępującym i zagrażającym życiu schorzeniem prowadzącym do dysfunkcji wielonarządowych, skutkujących złym rokowaniem oraz koniecznością sprawowania intensywnej i stałej opieki nad pacjentem.

„aHUS może występować u dzieci i dorosłych rodzinnie albo jako postać sporadyczna (20% zachorowań). Przebieg aHUS jest znacznie cięższy w porównaniu z HUS [tj. zespół hemolityczno-mocznicowy]. Zmiany zakrzepowe lokalizują się głównie w nerkach, ale u 30% chorych obejmują również naczynia mózgu, serca, płuc i trzustki. Częste są nawroty choroby. W ciągu 3 lat od zachorowania na aHUS u 40–50% chorych dochodzi do ciężkiej przewlekłej niewydolności nerek lub zgonu”<sup>1</sup>. Schorzenie to charakteryzuje się niedokrwistością hemolityczną, małopłytkowością, ostrym uszkodzeniem nerek i powikłaniami takimi jak: infekcje, cytopenie, niewydolność nerek, występowania zakrzepicy i krwotoku w narządach<sup>2</sup>. Jak podaje się w piśmiennictwie „aHUS stanowi najczęstszą przyczynę ostrego uszkodzenia nerek u dzieci poniżej 4. roku życia (z wyłączeniem noworodków) i istotnie przyczynia się do nabytej przewlekłej choroby nerek u dzieci”<sup>3</sup>.

<sup>1</sup> Jerzy Windyga, Wojciech Młynarski, Bogdan Ochrem, Krystyna Zawilska, Zespół hemolityczno-mocznicowy, medycyna praktyczna mp.pl, dostęp 27.07.2023 r. <https://www.mp.pl/interna/chapter/B16.II.15.19.3.2>.

<sup>2</sup> Na podstawie: Rekomendacja nr 81/2021 z dnia 2 lipca 2021 r. Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji w sprawie oceny leku Ultomiris (rawulizumab) w ramach programu lekowego „Leczenie atypowego zespołu hemolityczno-mocznicowego (aHUS) (ICD-10 D 59.3) rawulizumabem”

<sup>3</sup> M. Szczepańska, P. Adamczyk, E. Trembecka-Dubel, D. Roszkowska-Bjanid, K. Lipiec, K. Dyga, Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy u 4-letniej dziewczynki - opis przypadku, Forum Nefrologiczne 2016, tom 9, nr 4, str. 247, Via Medica



Obecnie w Polsce, od stycznia 2020 r., w ramach programu lekowego<sup>4</sup> dostępne jest leczenie dla pacjentów z aHUS produktem leczniczym zawierającym substancję czynną ekulizumab<sup>5</sup>. Dla dzieci z aHUS leczenie to wiąże się z wizytami w szpitalu co dwa tygodnie w celu wykonania wlewu dożylnego leku. Jak wskazują rodzice dzieci chorych na aHUS ze Stowarzyszenia na rzecz Chorych na aHUS, konieczność stałych wizyt w szpitalu mających na celu podanie leku jest wyzwaniem organizacyjnym i sprawia, że życie dziecka i jego rodziny musi być stale dostosowane do terminów podania leku - niezbędnego dla ratowania życia i zdrowia chorego<sup>6</sup>.

Rozwiązaniem mogłoby być stosowanie u pacjentów z aHUS terapii rawulizumabem - wymagającej mniejszej liczby iniekcji leku (podanie raz co 8 tygodni) – co jest postulowane zarówno przez Stowarzyszenie na rzecz Chorych na aHUS<sup>7</sup>, jak też przedstawiciele środowiska medycznego<sup>8</sup>. Jak wskazuje prezes stowarzyszenia:

„Na świecie w wielu krajach chorzy na aHUS otrzymują rawulizumab, który podaje się raz na 2 miesiące, a w dodatku jest on tańszy od stosowanego w Polsce ekulizumabu, który musi być podawany co dwa tygodnie. Podania leku odbywają się wyłącznie w szpitalu, w dni robocze. To w sumie 26 dni roboczych w roku, w których chorzy są wyłączeni z normalnego życia. W przypadku chorego ucznia lub uczennicy oznacza to, że co roku tracą pełen miesiąc zajęć lekcyjnych.

Z perspektywy rodzica lub dorosłego pacjenta 26 dni pracujących, w których są zmuszeni brać zwolnienie lub urlop bezpłatny, oznacza nie tylko niższe zarobki, ale w ogóle problem ze znalezieniem i utrzymaniem zatrudnienia. A to wszystko przecież oprócz „normalnych” zwolnień lekarskich, których w przypadku dzieci z taką chorobą nie brakuje.

Dodajmy, że tylko pacjenci mieszkający stosunkowo blisko szpitala, w miejscach dobrze skomunikowanych lub posiadający własny samochód, są w stanie zmieścić się w jednym dniu z całą procedurą. Osoby dojeżdżające z małych ośrodków często muszą przybyć dzień wcześniej, by o godz. 8 rano „zameldować się” w szpitalu.

To nie tylko zabiera kolejne dni nauki lub pracy. Jest też źródłem znacznych kosztów i dezorganizuje życie rodzinne. Dla dorosłych pacjentów lub rodziców pacjentów dziecięcych, którzy mają dodatkowo

---

<sup>4</sup> Załącznik B.95. LECZENIE ATYPOWEGO ZESPOŁU HEMOLITYCZNO-MOCZNICOWEGO (aHUS) (ICD-10 D 59.3), aktualnie: Obwieszczenie Ministra Zdrowia z dnia 20 kwietnia 2023 r. w sprawie wykazu leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych na 1 maja 2023 r.

<sup>5</sup> Soliris 300 mg koncentrat do sporządzania roztworu do infuzji

<sup>6</sup> P. Dreschel ze Stowarzyszenia na rzecz Chorych na aHUS: „leczenie ekulizumabem sprawia, że mój 14-letni syn co dwa tygodnie ma przerwę w nauce, a my przerwę w pracy. Bardzo byśmy chcieli, by na liście leków refundowanych znalazł się nowy lek, który podawany jest co 8 tygodni.” – wypowiedź podczas posiedzenia Parlamentarnej Komisji ds. Chorób Rzadkich, relacja: I. Konarska, Iwona Konarska, Jak poprawić jakość życia pacjentów z chorobami rzadkimi i neurologicznymi, Data: 26.07.2023, źródło: <https://www.termedia.pl/neurologia/Jak-poprawic-jakosc-zycia-pacjentow-z-chorobami-rzadkimi-i-neurologicznymi,52437.html> (dostęp 27.07.2023)

<sup>7</sup> Tak Z. Lisiecka – Prezes Stowarzyszenia na Rzecz Chorych na aHUS, Źródło: Puls Medycyny <https://pulsmedycyny.pl/chorzy-na-ahus-oczekujaja-dostepu-do-nowszej-tanszej-i-rzadzkiej-podawanej-terapii-1184062>; tak P. Dreschel ze Stowarzyszenia na rzecz Chorych na aHUS: – wypowiedź podczas posiedzenia Parlamentarnej Komisji ds. Chorób Rzadkich, relacja: I. Konarska, Iwona Konarska, Jak poprawić jakość życia pacjentów z chorobami rzadkimi i neurologicznymi, Data: 26.07.2023, źródło: <https://www.termedia.pl/neurologia/Jak-poprawic-jakosc-zycia-pacjentow-z-chorobami-rzadkimi-i-neurologicznymi,52437.html> (dostęp 27.07.2023)

<sup>8</sup> Tak m.in. A. Żurowska, kierownik Katedry i Kliniki Pediatrii, Nefrologii i Nadciśnienia Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego w : M. Lach, Ultrazadka choroba i cierpienie pacjentów. "Czekamy na wprowadzenie programu lekowego", Źródło: Rynek Zdrowia/ 30 kwietnia 2023 11:00, <https://www.rynekzdrowia.pl/choroby-rzadkie/Ultrazadka-choroba-i-cierpienie-pacjentow-Czekamy-na-wprowadzenie-programu-lekowego,245151,1024.html>

Tak m.in. prof. M. Szczepańska, kierownik Pododdziału Dializoterapii Dzieci Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach – wypowiedź podczas posiedzenia Parlamentarnej Komisji ds. Chorób Rzadkich, relacja: I. Konarska, Iwona Konarska, Jak poprawić jakość życia pacjentów z chorobami rzadkimi i neurologicznymi, Data: 26.07.2023, źródło: <https://www.termedia.pl/neurologia/Jak-poprawic-jakosc-zycia-pacjentow-z-chorobami-rzadkimi-i-neurologicznymi,52437.html> (dostęp 27.07.2023)

pod opieką inne dzieci lub starsze osoby zależne, jest to nie lada wyzwanie, aby co dwa tygodnie zorganizować opiekę dla nich na czas swojego pobytu w szpitalu”.

Wobec powyższego, stosownie do art. 10 ust. 1 pkt 2 ustawy z dnia 6 stycznia 2000 r. o Rzeczniku Praw Dziecka (t.j. Dz. U. z 2023 r. poz. 292), uprzejmie proszę o przekazanie stanowiska Pana Ministra w tej sprawie i wskazanie, na jakim etapie prac znajduje się włączenie terapii rawulizumabem osób cierpiących na aHUS w ramach programu lekowego.

Innymi kwestiami podnoszonymi przez Stowarzyszenie na rzecz Chorych na aHUS jako koniecznych do poprawy lub podjęcia prac nad opracowaniem stosownych rozwiązań są m.in.:

- 1) dostęp do diagnostyki, w tym organiczny dostęp do diagnostyki genetycznej<sup>9</sup>;
- 2) organiczny dostęp do pomocy psychologicznej dla rodzin i opiekunów dzieci cierpiących na ciężkie choroby rzadkie<sup>10</sup>;
- 3) wysokie koszty leczenia – w tym farmakologicznego – ponoszonego przez rodziców dzieci cierpiących na choroby charakteryzujące się wielonarządowymi dysfunkcjami i problemami zdrowotnymi<sup>11</sup>.

Rozwiązania z zakresu m.in.: diagnostyki chorób rzadkich (w tym upowszechnienie testów genetycznych czy budowa Systemu Ośrodków referencyjnych), poprawy opieki

zdrowotnej dla pacjentów z chorobami rzadkimi (w tym zwiększenie dostępności wysoko-  
„Wśród najważniejszych problemów populacji pacjentów z atypowym zespołem hemolityczno-mocznicowym (ang. atypical hemolytic uremic syndrome, aHUS) trzeba wymienić dostęp do diagnostyki. Marzymy o tym, by lekarze wiedzieli o istnieniu naszej choroby i szybciej stawiali właściwą diagnozę. Czas od wystąpienia objawów do podania leków odgrywa w aHUS kluczową rolę. Choroba przebiega w rzutach i już jej pierwszy rzut może i najczęściej ma dramatyczny przebieg. Liczą się wręcz godziny od wystąpienia pierwszych objawów rzutu do podania odpowiednich leków. Zbyt późne rozpoznanie i włączenie z opóźnieniem właściwego leczenia może niestety spowodować nieodwracalne uszkodzenia nerek, a nawet śmierć pacjenta. Czas do otrzymania diagnozy skróciłoby również uruchomienie dedykowanego laboratorium, do którego lekarz wysłałby wystandaryzowany pakiet badań, który chorzy muszą wykonywać (...) Kolejną kwestią jest dostępność badań genetycznych dla pacjenta, ale również dla jego rodzeństwa i rodziców. Potrzebny jest nam specjalistyczny ośrodek, w którym można wykonać kompleksowe badania i uzyskać fachową poradę, np. co do planowanego poczęcia dziecka i ryzyka odziedziczenia przez nie choroby genetycznej. Potrzebni są nam również specjaliści gotowi prowadzić ciężą pacjentek chorych na aHUS.” - Tak Z. Lisiecka – Prezes Stowarzyszenie na Rzecz Chorych na aHUS, Źródło: Puls Medycyny <https://pulsmedycyny.pl/chorzy-na-ahus-oczekujaja-dostepu-do-nowszej-tanszej-i-rzadzkiej-podawanej-terapii-1184062>

<sup>10</sup> „Znaczny odsetek naszych pacjentów i ich opiekunów na jakimś etapie życia potrzebuje wsparcia psychologa, a czasem również psychiatry w radzeniu sobie ze skutkami przewlekłego stresu wywołanego chorobą, a nierzadko depresją. To również generuje dodatkowe koszty, bo leczenie finansowane przez płatnika jest najczęściej zbyt odległe w czasie, by w ostrych stanach depresyjnych pacjent mógł na nie czekać.” - Tak Z. Lisiecka – Prezes Stowarzyszenie na Rzecz Chorych na aHUS, Źródło: Puls Medycyny <https://pulsmedycyny.pl/chorzy-na-ahus-oczekujaja-dostepu-do-nowszej-tanszej-i-rzadzkiej-podawanej-terapii-1184062>

<sup>11</sup> „nasi pacjenci mają często nadciśnienie, uszkodzone nerki i inne problemy zdrowotne, będące konsekwencją aHUS. Wielu z nich przyjmuje stale od kilku do nawet ponad dwudziestu różnych leków. Jeśli nawet koszt pojedynczych leków nie jest znaczący, to przy tej liczbie zaczyna on być mocno odczuwalny dla wielu rodzin. Szczególnie gdy choruje więcej niż jedno dziecko. Do tego dochodzą często koszty związane z psychologią. Znaczny odsetek naszych pacjentów i ich opiekunów na jakimś etapie życia potrzebuje wsparcia psychologa, a czasem również psychiatry w radzeniu sobie ze skutkami przewlekłego stresu wywołanego chorobą, a nierzadko depresją. To również generuje dodatkowe koszty, bo leczenie finansowane przez płatnika jest najczęściej zbyt odległe w czasie, by w ostrych stanach depresyjnych pacjent mógł na nie czekać. Osoby chore na choroby rzadkie powinny otrzymać większe wsparcie od państwa w postaci darmowych recept czy innej formy pomocy w zmniejszeniu obciążeń finansowych wynikających z leczenia, rehabilitacji i terapii oraz dojazdów na leczenie.” - Tak Z. Lisiecka – Prezes Stowarzyszenie na Rzecz Chorych na aHUS, Źródło: Puls Medycyny <https://pulsmedycyny.pl/chorzy-na-ahus-oczekujaja-dostepu-do-nowszej-tanszej-i-rzadzkiej-podawanej-terapii-1184062>

specjalistycznej opieki medycznej oraz zwiększenie dostępności terapii lekowych i do drogich technologii) oraz pomocy socjalnej dla pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin, zawarte są w *Planie dla Chorób Rzadkich*<sup>12</sup>.

Zwracam się z prośbą o przekazanie informacji, jaki jest etap prac na rzecz realizacji *Planu dla Chorób Rzadkich*.

*Z poważaniem*

*Rzecznik Praw Dziecka*

*Mikołaj Pawlak*

---

<sup>12</sup> Uchwała nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. w sprawie przyjęcia dokumentu Plan dla Chorób Rzadkich, M.P. 2021 poz. 883