

# Kompendium zdrowia

kompendium.pl

rzetelnie i z największym zasięgiem



## Rozwój genetyki rozpoczął nową erę medycyny

Dzięki niej każda dziedzina  
od onkologii przez hematologię  
aż po choroby rzadkie  
zyskała nowe narzędzia  
diagnostyczne i terapeutyczne.



**Jacek  
Żakowski**

Wychwycić chorobę



**Beata  
Jagielska**

Medycyna personalizowana  
poszła dalej, niż sądziliśmy



**Jacek  
Jassem**

Nawet połowa Polaków  
może zachorować na nowotwór



**Piotr  
Rutkowski**

Ze słońcem da się żyć



**Maciej  
Krzakowski**

Wielki postęp w leczeniu  
raka płuca



**Urszula  
Demkow**

Skuteczne leczenie chorób  
rzadkich to inwestycja



**Krzysztof  
Giannopoulos**

Dogoniliśmy Europę



**Marek  
Kos**

Negocjujemy dla pacjentów



### Nowotwory układu pokarmowego

Dlaczego więcej młodych osób  
choruje na raka jelita grubego?

### Ostra białaczka szpikowa

Leczenie spersonalizowane  
i ukierunkowane na cel

### Rzadkie choroby neurologiczne

W kilku aspektach możemy  
już dziś mówić o przełomie

# Rozwój genetyki rozpoczął nową erę medycyny

Genetyka medyczna stała się dla medycyny tym, czym w poprzednich wiekach był rozwój wiedzy anatomicznej – rewolucją, która zmienia wszystko. Dzięki niej każda dziedzina medycyny od onkologii przez hematologię aż po choroby rzadkie zyskała nowe narzędzia diagnostyczne i terapeutyczne – objaśnia prof. **Anna Latos-Bieleńska**, konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej.

## Jakie znaczenie dla medycyny miał rozwój genetyki medycznej?

Genetyka zrewolucjonizowała nasze rozumienie organizmu ludzkiego, zarówno w kontekście zdrowia, jak i choroby. Dzięki niej posiadamy narzędzia do rozumienia funkcjonowania organizmu na poziomie molekularnym. Obecnie mówi się nawet o erze „medycyny genomowej”, co podkreśla znaczenie tej dziedziny.

Moim zdaniem genetykę można określić mianem „anatomii XXI wieku”. Tak jak rozwój anatomii i wprowadzenie sekcji zwłok raz na zawsze zmieniły medycynę, tak teraz genetyka doprowadziła nas do podobnego przełomu.

Pamiętajmy jednak, że na początku ten rozwój dokonywał się powoli. Dziś tempo rozwoju genetyki jest tak szybkie, że zaskakuje nawet samych genetyków.

## Jakie dziedziny medycyny najbardziej zrewolucjonizował rozwój genetyki?

Jednym z najważniejszych osiągnięć genetyki jest możliwość sekwencjonowania DNA, czyli odczytania kolejności każdego nukleotydu budującego DNA konkretnej osoby.

Badania tego typu pozwalają na precyzyjne diagnozowanie chorób rzadkich, z których aż 80 proc. ma podłoże genetyczne. Ustalenie rozpoznania i poznanie podłoża molekularnego choroby rzadkiej kończy typową dla chorób rzadkich odyseję diagnostyczną, ma podstawowe znaczenie dla doboru właściwej opieki medycznej, umożliwia udzielenie porady genetycznej i jest punktem wyjścia do opracowania terapii, w tym terapii genowej.

Genetyka odegrała także kluczową rolę w onkologii, m.in. w identyfikacji nowotworów dziedzicznych, które stanowią 5–10 proc. wszystkich nowotworów. Wiedza ta ma wielkie znaczenie dla doboru optymalnej terapii dla pacjenta z nowotworem, jest też ważna dla zdrowych krewnych, wśród których są osoby z wysokim ryzykiem zachorowania. Wczesna identyfikacja takich osób pozwala na wdrożenie działań profilaktycznych, które mogą zapobiec rozwojowi nowotworu lub pozwolić na jego wczesne wykrycie. Jeszcze większe znaczenie mają badania genetyczne tkanki nowotworów narządowych. Wykrycie określonych zmian w genomie nowotworowym pozwala na precyzyjny dobór terapii celowanej.

Badania genetyczne mają także wielkie znaczenie w hematologii, zarówno w kontekście diagnostyki, jak i dobieranej pod pacjenta terapii celowanej.

## A czy badanie genomu zdrowych osób ma jakikolwiek sens?

Badanie genomu u każdej osoby, także zdrowej, zawsze wykryje zmiany materiału genetycznego, w tym zmiany patogenne. Ważne jest jednak zrozumienie, że nie każda z nich powoduje chorobę – wiele jest neutralnych lub nie ma wpływu na zdro-

**prof. dr hab. n. med.**  
**Anna**  
**Latos-Bieleńska**  
konsultant krajowa  
w dziedzinie  
genetyki klinicznej,  
Katedra i Zakład  
Genetyki Medycznej,  
Uniwersytet Medyczny  
im. K. Marcinkowskiego



wie. Testy genetyczne powinny więc być dobierane przez lekarza, zgodnie ze wskazaniami medycznymi.

Są uzasadnione sytuacje, że lekarz zleci badanie genetyczne osobie zdrowej, np. która miała w historii rodzinnej przypadki choroby genetycznej, albo parze, która przez dłuższy czas bezskutecznie stara się o potomstwo.

Poza tym warto wiedzieć, że nowoczesne badania genetyczne są dość drogie. W przypadku osób, u których są medyczne wskazania do nowoczesnej diagnostyki genetycznej, taka inwestycja szybko się zwróci, natomiast w przypadku ludzi zdrowych, bez wskazań medycznych do badania, wysokoprupustowe badanie genetyczne spowoduje przede wszystkim niepokój osoby badanej i poszukiwanie u genetyka klinicznego interpretacji wyniku. Dlatego konsultacja genetyczna powinna być nie tylko po, ale także przed badaniem genetycznym – żeby mieć pewność, że badanie genetyczne jest uzasadnione, a test genetyczny został właściwie dobrany do sytuacji klinicznej. Należy podkreślić, że wynik badania genetycznego musi być zawsze interpretowany w kontekście danych rodowodowo-klinicznych, a w przypadku rozpoznania choroby genetycznej obowiązuje udzielenie porady genetycznej.

## Czy genetyk kliniczny jest w stanie postawić prawdopodobną diagnozę pacjenta z chorobą rzadką jeszcze przed badaniem genetycznym?

Genetycy kliniczni rzeczywiście potrafią czasem rozpoznać rzadką chorobę w ułamku sekundy na podstawie wyglądu pacjenta.

W przeszłości, kiedy narzędzia diagnostyki genetycznej były ograniczone, analiza wyglądu pacjenta i znajomość charakterystycznych cech fizycznych związanych z daną chorobą rzadką odgrywały kluczową rolę w stawianiu takich diagnoz. Obecnie, chociaż technologia znacznie się rozwinęła, ten element wciąż pozostaje istotny, zwłaszcza w przypadkach rzadkich chorób, które objawiają się wyraźnymi cechami fizycznymi.

Każdy genetyk kliniczny miał sytuację, kiedy rozpoznanie określonej choroby rzad-

## Genetyka i epigenetyka przynoszą nową jakość w rozumieniu organizmu i jego funkcjonowania, pokazując, że w wielu przypadkach geny nie są wyrokiem.

kiej postawił w ułamku sekundy, chociaż nigdy wcześniej nie miał do czynienia z podobnym pacjentem, a chorobę znał tylko z piśmiennictwa. Pamiętam swoje pierwsze takie doświadczenie – była to diagnoza zespołu Bealsa (zespół podobny do zespołu Marfana). Dziewczynka, którą zobaczyłam, miała długie kończyny, szczupłą sylwetkę oraz charakterystycznie pofałdowane małżowiny uszne i szponiaste palce. Te cechy były na tyle unikalne, że natychmiast skojarzyłam to z tym, co kiedyś zobaczyłam w atlasie chorób genetycznych.

Innym przypadkiem, który szczególnie zapadł mi w pamięć, był zespół gwizdzącej twarzy (zespół Freemana-Sheldona). Zapamiętałam tę chorobę z atlasu ze względu na niezwykle charakterystyczną twarz pacjentów, z ustami ułożonymi w taki sposób, jakby miały gwizdać. Kilka lat później trafiłam na pacjentkę, której wygląd od razu przypomniał mi ten obraz. To był jeden z wielu przypadków, kiedy jedno spojrzenie pozwalało na natychmiastowe postawienie diagnozy.

## Czy człowiek może w jakikolwiek sposób wpływać na swoje geny?

Tak, zajmuje się tym epigenetyka, która bada, jak czynniki środowiskowe wpływają na aktywność genów. Każdy z nas ma określoną sekwencję nukleotydów w DNA i ona nie zmienia się przez całe życie. Można jednak wpływać na aktywność poszczególnych grup genów poprzez mechanizmy epigenetyczne.

Przykładem, jak silny może być wpływ czynników epigenetycznych na organizm, jest pszczoła miodna. Jej larwy, zarówno przyszłe robotnice, jak i przyszłe królowe, mają identyczny materiał genetyczny. Różnice między nimi wynikają z epigenetycznego wpływu mleczka pszczelego. Larwy karmione jego mniejszymi ilościami rozwijają się w robotnice, ponieważ wyciszone są geny odpowiedzialne za rozwój królowej. Z kolei larwy karmione dużą ilością mleczka rozwijają się w królowe. Jest to możliwe dzięki zmianie aktywności określonych genów. Ten przykład ilustruje, jak warunki środowiskowe, w tym przypadku dostęp do określonego rodzaju pokarmu,

mogą różnicować organizmy posiadające ten sam genotyp na robotnicę lub królową.

Epigenetyka pozwala zatem zrozumieć, jak środowisko i styl życia mogą wpływać na działanie genów i kształtować ryzyko rozwoju wielu chorób. Przez całe życie jesteśmy przecież nieświadomie narażeni na różne czynniki wpływające na aktywność naszych genów w mechanizmie epigenetycznym. Do głównych czynników epigenetycznych należą m.in.: dieta, styl życia, używki, narażenie na zanieczyszczenie środowiska, przyjmowane leki, interakcje społeczne, a także nasz mikrobiom jelitowy. Możemy zatem sami dokonywać bardziej lub mniej prozdrowotnych wyborów. Na przykład palenie papierosów negatywnie wpływa na funkcjonowanie aż 7 tys. genów, co stanowi jedną trzecią naszego genomu. Z kolei joga, techniki relaksacyjne i medytacja mają korzystny wpływ na epigenetyczne odmłodzenie, podobnie jak regularna aktywność fizyczna.

## Od jakiego momentu życia czynniki epigenetyczne zaczynają wpływać na człowieka?

Niewiarygodne, ale wpływają one na człowieka jeszcze przed jego poczęciem. Kiedy kobieta jest w ciąży, czynniki epigenetyczne wpływają na co najmniej trzy pokolenia: matkę, rozwijający się płód oraz jego komórki rozrodcze, które będą podstawą kolejnych generacji. A wpływy epigenetyczne można dostrzec nawet w czwartym pokoleniu!

Szczególnie podatny na działanie czynników epigenetycznych jest okres życia wewnątrzmacicznego. To wtedy następuje tzw. programowanie płodu. Programowanie epigenetyczne w okresie ciąży może wpłynąć na rozwój narządów, metabolizm oraz odporność dziecka w przyszłości, a ponieważ płód już w tym czasie posiada komórki rozrodcze, także jego przyszłych dzieci. To kolejny powód, aby kobiety w ciąży dbały o zdrowie i styl życia.

## Czy uważa pani, że rozwój epigenetyki to przełomowy moment w medycynie, porównywalny z odkryciami w genetyce czy anatomii człowieka?

To niezwykle obiecujący obszar, którego badanie daje wiedzę, jak można wpłynąć na nasze zdrowie i długość życia. Oferuje nowe perspektywy na to, jak możemy poprawić nasz dobrostan poprzez świadome wybory życiowe.

Wiedza ta może motywować ludzi do lepszego dbania o siebie. Jest to niezwykle optymistyczne, ponieważ pokazuje, że w wielu przypadkach geny nie są wyrokiem. Pomimo postępu w różnych dziedzinach medycyny genetyka i epigenetyka przynoszą nową jakość w rozumieniu organizmu i jego funkcjonowania. W przyszłości na pewno będziemy patrzeć na te odkrycia jako na kolejne przełomowe momenty w historii medycyny.

rozmawiała dr Paulina Mozolewska

## PARTNERZY PUBLIKACJI



## EDYCJA 1

**Wydawca:** COMPLETE MEDIA al. Jana Pawła II 80, 00-175 Warszawa  
Kontakt: (+48) 602 73 16 16, marek.klopotoski@completemedia.pl

Fotografie: PAP, Agencja Wyborcza.pl, shutterstock.com, istock.com, MZ, NIO, WUM, zdjęcia od autorów i rozmówców, zasoby własne.

Tytuły, leady, wybicia i śródtytuły pochodzą od redakcji.

Estymacja zasięgu oparta m.in. na zasięgu organicznym, wynikającym z merytorycznego, jakościowego i kompleksowego charakteru publikacji.



# Medycyna personalizowana poszła dalej, niż sądziliśmy

Już nie tylko szyjemy leczenie na miarę pacjenta, dziś staramy się szyć to leczenie w miarę postępu terapii. Jesteśmy jako onkolodzy zachłanni i chcemy wiedzieć jeszcze więcej, czyli znaleźć odpowiedź na pytanie, czy ta drobna cząsteczka, którą mamy zastosować w leczeniu, zadziała tak, jak sobie to wyobrażamy – mówi dr hab. **Beata Jagielska**, dyrektorka Narodowego Instytutu Onkologii.

Jest pani szefową największego ośrodka onkologicznego w Polsce i drugą kobietą po Marii Skłodowskiej-Curie mającą tak duży wpływ na jego działanie. Doskonale zatem pani wie, że nie ma dziś nowoczesnej onkologii bez genetyki.

Genetykę w nowotworach musimy rozpatrywać w dwóch obszarach. Pierwszy to jest genetyka konstytutywna, czyli te zmiany czy mutacje, które zaszły w komórkach i mogą nas predysponować do rozwoju nowotworu. Drugi obszar to genetyka diagnostyczna, za pomocą której staramy się znaleźć nieprawidłowości molekularne w danym nowotworze u konkretnego pacjenta. To one bowiem mogą być ewentualnym celem nowoczesnych terapii. Będą też wpływały na rokowania w danej chorobie onkologicznej.

Genetyka diagnostyczna w rozumieniu badań diagnostycznych genetycznych bardzo dynamicznie się rozwija. W ciągu jednego tylko roku dowiadujemy się o nowych możliwościach terapeutycznych. A to nie wszystko. Rozwijają się też badania dowodzące, że obecność pewnej nieprawidłowości molekularnej może nas informować np. o oporności na dane leczenie.

## Czyli medycyna personalizowana poszła dalej.

Tak. Już nie tylko szyjemy leczenie na miarę pacjenta, dziś staramy się szyć to leczenie na bieżąco, w miarę postępu terapii.

Jesteśmy jako onkolodzy zachłanni i chcemy wiedzieć jeszcze więcej, czyli znaleźć odpowiedź na pytanie, czy ta drobna cząsteczka, którą mamy zastosować w leczeniu, rzeczywiście zadziała tak, jak sobie to wyobrażamy.

Przecież nie leczymy komórek na szalce, ale człowieka. To jego ciało zaatakował nowotwór i od tego, co się będzie działo z jego organizmem, od jego reakcji immunologicznych, od innych predyspozycji, będzie zależało, jak to leczenie przebiegnie. To można w teorii powiedzieć „powinno zadziałać”, a wcale tak być nie musi.

## Niestety, immunologia nie jest panaceum na każdego raka.

Nie jest, ale daje dużo większą szansę na dobrą odpowiedź niż w przypadku klasycznej chemioterapii. Ta opierała się na działaniu cytostatyku na określoną strukturę komórkową, była leczeniem uniwersalnym, a to oznaczało, że nie patrzyliśmy, na ile ono u danego pacjenta zadziała. Zakładaliśmy, że samo działanie leku jako takiego powinno być skuteczne.

Medycyna personalizowana jest inna. Szukamy konkretnej nieprawidłowości u konkretnego pacjenta, a leczenie musi się odbyć w określonej dawce i w konkretnym czasie. Pełna precyzja postępowania!

Oczywiście potem jeszcze dochodzi obserwowanie odpowiedzi pacjenta na leczenie. Służą temu odpowiednie kryteria, które też powstają na nowo.

## Skupiamy się siłą rzeczy na tych nowotworach, które są najczęstsze, ale niektórzy mają nowotwory rzadkie. Czy onkologia ma dla nich jakieś rozwiązanie?

Właśnie w tych nowotworach bardzo dużo się dzieje! Szczególnie tam szukamy tychże nieprawidłowości molekularnych, aby móc zastosować zindywidualizowane leczenie. Nie zawsze się to oczywiście udaje.

**dr hab. n med.  
Beata Jagielska**  
dyrektor Narodowego  
Instytutu Onkologii im.  
Marii Skłodowskiej-Curie,  
prezes Stowarzyszenia  
Polskiej Koalicji Medycyny  
Personalizowanej w latach  
2017-2024



## Trzeba wiedzieć, czego się szuka.

Dokładnie. Do tego niezbędna jest współpraca patomorfologa z biologiem molekularnym, a później z onkologiem. Ten tercet jest niezbędny, ale również niezbędne jest jego doświadczenie.

W Polsce certyfikat diagnostyki i leczenia nowotworów rzadkich posiada wyłącznie Narodowy Instytut Onkologii w Warszawie, ponieważ przejszcie ścieżki certyfikacyjnej nie jest łatwe.

To nie znaczy, że taki tercet nie może powstać gdzie indziej. Każdy z ośrodków może wystąpić z wnioskiem o otrzymanie i przejście takiej akredytacji, do czego namawiamy. To z jednej strony daje szansę pokazania Polski jako kraju, który sięga po innowacyjną medycynę, a z drugiej – chory nie musi jeździć z jednego końca kraju na drugi na konsultacje i podjęcie leczenia.

Medycyna personalizowana zawiera w sobie przecież ten najważniejszy cel, czyli dobro pacjenta. Jest on w centrum tego, co się dzieje wokół diagnostyki jego choroby, leczenia, profilaktyki, rehabilitacji, leczenia wspomagającego, psychologicznego.

Oczywiście nie jesteśmy w stanie każdego pacjenta bardzo indywidualnie poprowadzić, ale dążymy do tego, żeby ta opieka nad nim była jak najlepsza.

Polski system daje szansę diagnostyki i leczenia onkologicznego, które w 98 proc. pokrywane jest z ubezpieczenia społecznego, ze środków publicznych. Nie jest ważne, ile zarabiasz, masz ten sam dostęp do wszystkiego.

## Mam znajomych, którzy chorują na raka i zastanawiają się, czy może za granicą będzie lepiej.

Wystarczy dokładnie sprawdzić opcje terapeutyczne, by zobaczyć, że nie ma tych różnic wiele. To ważna informacja dla pacjentów – wyjazd do Francji, Niemiec czy do Wielkiej Brytanii nie oznacza automatycznie, że będzie tam zaproponowane lepsze leczenie. Warto budować świadomość wokół polskiej onkologii. My naprawdę nie mamy się czego wstydzić na arenie międzynarodowej. Nasze standardy są tożsame z zachodnimi, a w wielu nowotworach są wręcz wspólnie ustalone z NCCN.

W ostatnim czasie, w ramach decyzji refundacyjnej, do standardowego leczenia onkologicznego weszły nowe cząsteczki, co umożliwia stworzenie ścieżki terapii dla danego pacjenta.

Mając dostępność wielu cząsteczek, a tak się dzieje np. w raku płuca, możemy ustalić długoterminowy plan leczenia. Zwłaszcza jeżeli leczenie pierwszego rzutu nie zadziała. To jest bardzo ważne.

Warto budować świadomość wokół polskiej onkologii. My naprawdę nie mamy się czego wstydzić na arenie międzynarodowej. Nasze standardy są tożsame z zachodnimi.

## Chciałam zapytać o wielochorobowość, czyli o sytuację, w której pacjent jest chory onkologicznie, ale bardzo często też kardiologicznie, diabetologicznie. Czy onkolodzy to widzą?

Oczywiście wiedza na temat występowania i stopnia zaawansowania chorób towarzyszących nowotworowi to jest warunek kwalifikacji do leczenia. My musimy to wiedzieć. Leki onkologiczne mają przecież określony profil działań niepożądanych.

Dobrym przykładem jest to, co wydarzyło się w immunoterapii. Na początku wydawało się, że jej działania niepożądane nie będą ani tak duże, ani tak częste. Doniesienia z badań raczej były uspokajające.

Natomiast teraz, mając na uwadze to, że w instytucie blisko 40 proc. chorych jest leczonych immunoterapią, nasza wiedza na temat jej działań niepożądanych wzrosła. I, niestety, nie możemy powiedzieć, że to jest leczenie, które ma niski odsetek skutków ubocznych. Tym bardziej zatem musimy wiedzieć, w jakim stanie ogólnym jest pacjent, a kwalifikacja do leczenia musi być ostrożna.

Ważne są nie tylko obciążenia wynikające z chorób towarzyszących, ale również nałogi, nadużywanie alkoholu czy palenie tytoniu. To wpływa na przebieg leczenia i może nasilać powikłania. Ale wiemy, że

naszym pacjentom trudno jest się pozbyć tych wieloletnich nałogów.

## Czasami podejście jest takie, że skoro już mam raka, to po co mam teraz rzucać palenie.

Leczenie i palenie po prostu nie idą ze sobą w parze. Wiemy, że odstawienie chociażby na dobę, dwie, trzy, tytoniu przed zabiegiem operacyjnym zdecydowanie poprawia jego skuteczność, np. w przypadku nowotworów głowy i szyi.

Mamy jeszcze trzeci filar nowoczesnej medycyny, czyli stan odżywienia pacjenta. Leczenie żywieniowe, oparte na standardach, powinno być stosowane u każdego chorego na nowotwór, który go wymaga.

Niestety, ludzie myślą stan odżywienia z masą ciała, a jedno z drugim wcale nie musi iść w parze. Ktoś może mieć nadwagę i być źle odżywiony. Sama otyłość, niestety, negatywnie wpływa na sposób leczenia.

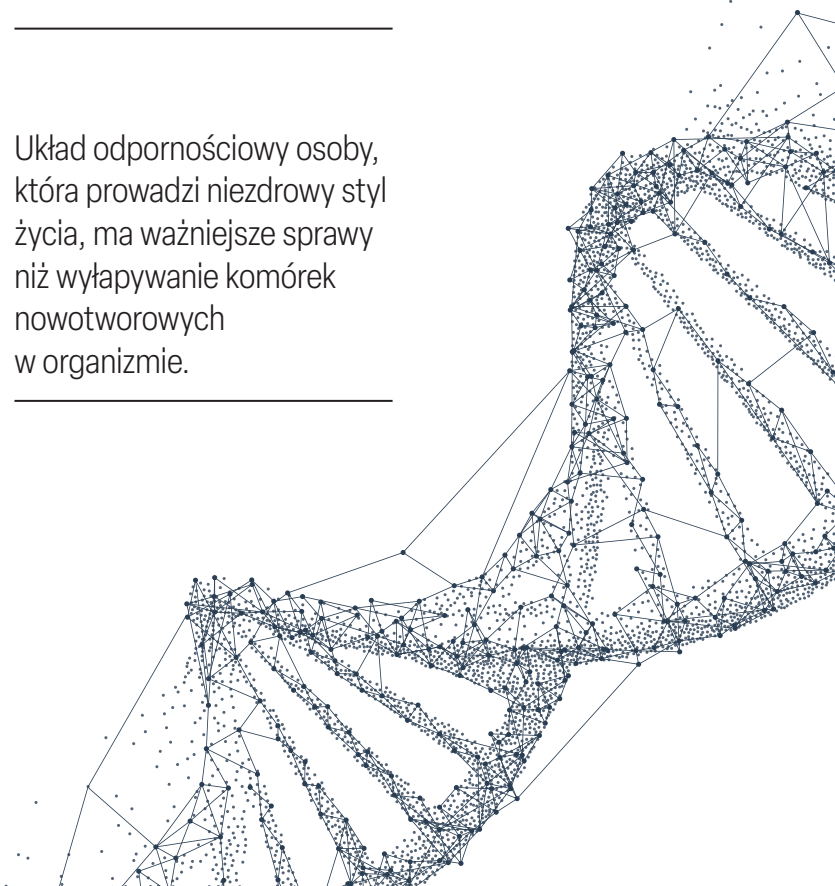
Styl życia jest bardzo ważny w onkologii. Nasz układ odpornościowy umie rozpoznawać komórki nowotworowe i nie dopuszczać do ich wzrostu, ale musimy mu pomóc. Pomyślmy o tym tak: jeśli np. źle się odżywiam, to mój organizm nie dostaje tego, co trzeba. Jego uwaga jest zatem skupiona na wewnętrznej trosce. Podobnie jest z przewlekłym stresem, niedosypianiem.

Układ immunologiczny osoby, która prowadzi niezdrowy styl życia, ma ważniejsze sprawy niż wyłapywanie komórek nowotworowych w organizmie. Staramy się nie mówić ludziom: „To wszystko twoja wina”, bo to jest bez sensu i bywa przeciwnie skuteczne. Lepiej odwrócić tę narrację, mówiąc: „Zobacz, ile możesz rzeczy zrobić, żeby nie zachorować na raka”.

Mam nadzieję, że będzie taki moment, w którym nasze społeczeństwo to zrozumie i nie będzie bało się działań profilaktycznych i badań. Skupi się na własnym zdrowiu.

rozmawiała Margit Kossobudzka

Układ odpornościowy osoby, która prowadzi niezdrowy styl życia, ma ważniejsze sprawy niż wyłapywanie komórek nowotworowych w organizmie.



# Nawet połowa Polaków może zachorować na nowotwór

W życiu każdego człowieka komórki nowotworowe pojawiają się w organizmie wielokrotnie. Układ odpornościowy broni nas przed ich dalszym rozwojem. Czasem jednak komórka nowotworowa wymyka się spod tego nadzoru i wtedy może się rozwinąć choroba – mówi prof. **Jacek Jassem** z Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego, prezes Polskiej Ligi Walki z Rakiem.

**Margit Kossobudzka: W ciągu ostatnich paru dekad wiedza o nowotworach niezwykle się powiększyła.**

Prof. Jacek Jassem: Onkologia jest jedną z najszybciej rozwijających się dziedzin medycyny, głównie dzięki poznaniu molekularnych podstaw kancerogenezy.

Było kilka milowych kroków w rozwoju tej wiedzy. Pierwszym było odkrycie w połowie lat 50. ubiegłego wieku struktury DNA, drugim – opracowanie na początku XXI wieku atlasu genomu człowieka, a trzecim – zapoczątkowane w 2006 roku badania nad atlasem genomu nowotworów. I tutaj zaczęły się schody, bo jeżeli mamy ponad 20 tys. genów i w każdym z nich mogą się zdarzyć tysiące zaburzeń molekularnych, to proszę sobie wyobrazić, jaka to jest mozaika.

**Czy zaskoczyło pana tempo zmian w onkologii? Z jednej strony mamy coraz więcej nowotworowych celów do strzelania, a z drugiej, im dalej w las, tym więcej drzew.**

Rozumiem, że niepokoi panią nadmiar wiedzy, której nie potrafimy jeszcze w pełni wykorzystywać.

Rzeczywiście, otrzymujemy coraz więcej informacji o nowotworze i połączenie wiedzy biologicznej z kliniczną staje się wyzwaniem. A do tego dochodzą jeszcze indywidualne cechy pacjenta, bo to nie jest tylko interakcja pomiędzy lekiem i nowotworem. „Gospodarz” nowotworu, czyli pacjent, może mieć na przykład różną zdolność metabolizowania leku czy wydolność immunologiczną.

Przy tak szybkim rozwoju wiedzy nieuchronnie będzie nam coraz trudniej ją przetrawić. Człowiek nie jest bowiem w stanie połączyć milionów danych z badań eksperymentalnych oraz wyników sekcji badań klinicznych z indywidualnymi parametrami pacjenta i nowotworu. Żeby znaleźć optymalne rozwiązanie, to wszystkie klocki trzeba poukładać. Dużą nadzieję pokładam w sztucznej inteligencji, której algorytmy w ciągu kilku minut mogą przekształcić wszystkie dostępne dane w rzeczywiste korzyści, umożliwiając najbardziej spersonalizowane leczenie.

**Sztuczna inteligencja rzeczywiście będzie takim game changerem?**

Nie mam żadnych wątpliwości. W zasadzie już nim jest. Mózg człowieka ma ograniczenia fizjologiczne i tego się nie przeskoczy. Sztuczna inteligencja właściwie takich ograniczeń nie ma. To jest tylko kwestia techniczna.

Może ta sztuczna inteligencja nie zastąpi całkowicie lekarzy, choć i tego nie wykluczam, ale pomoże im wybrać najlepsze rozwiązanie. Zresztą ona już w medycynie istnieje, np. w diagnostyce obrazowej czy patomorfologicznej. Uważa się, że radiolodzy będą za jakiś czas niepotrzebni. Niedawno ukazało się kilka prac pokazujących, że w przesiewowych badaniach mamograficznych sztuczna inteligencja już teraz jest lepsza od radiologów. Uczestniczę w międzynarodowym projekcie, w którym wykazaliśmy, że może ona także wyřęczyć patologa w kwalifikacji pacjentów do immunoterapii. W radioterapii sztuczna inteligencja pomaga w optymalizacji planów leczenia, co pozwala zminimalizować uszkodzenia zdrowych tkanek. Najbardziej prestiżowe czasopismo medyczne na świecie, „New England Journal of Medicine” (NEJM), utworzyło niedawno swój siostrzany tytuł:



**prof. dr hab. n. med. Jacek Jassem**  
specjalista w dziedzinie onkologii klinicznej i radioterapii onkologicznej w Katedrze i Klinice Onkologii i Radioterapii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego, prezes zarządu Polskiej Ligi Walki z Rakiem, przewodniczący Central and East European Oncology Group

NEJM AI (artificial intelligence). Najnowszy numer tygodnika „Time” publikuje listę 100 najważniejszych ludzi na świecie zajmujących się sztuczną inteligencją w różnych dziedzinach. Liczba publikacji na ten temat rośnie lawinowo, co niektórych zaczyna przerażać. Ale ten pociąg odjechał już z peronu.

**W świetle dzisiejszej wiedzy i pana ogromnego doświadczenia na ile ryzyko zachorowania na nowotwór wynika z czynników wewnętrznych, a na ile ze środowiskowych, na które mamy wpływ?**

Są nowotwory, w których czynniki środowiskowe nie mają istotnego znaczenia, czyli choroba pojawia się niezależnie od naszych zachowań i stylu życia. Ja to nazywam pechem. Bo jeśli na przykład człowiek przez kilkadziesiąt lat pali papierosa, to codziennie zaprasza do siebie nowotwór. Natomiast jeżeli prowadzi wzorowy tryb życia, a mimo to zachoruje, to możemy mówić o pechu.

Nowotworów związanych z czynnikami wewnętrznymi i środowiskowymi nie da się jednak oddzielić grubą kreską, to jest pewne kontinuum.

**Jakie jest ryzyko, że zachorujemy na raka?**

Człowiek żyje średnio niemal 80 lat. Biorąc pod uwagę, że nasze ciało składa się z kilkudziesięciu trylionów komórek, a część z nich przez całe życie się dzieli, nie ma szans, żeby niektóre z tych podziałów nie były błędne. Powstałe w ten sposób mutacje mogą być źródłem nowotworu.

U każdego z nas komórki nowotworowe pojawiają się w organizmie w ciągu życia wielokrotnie, ale układ immunologiczny je rozpoznaje i niszczy w zarodku. Czasem jednak komórka nowotworowa wymyka się spod tego nadzoru i wtedy rozwija się nowotwór.

**Ze statystyk wynika, że każdy z nas ma średnio 12-procentowe ryzyko zachorowania na nowotwór w ciągu swojego życia.**

To ryzyko jest znacznie większe. Spośród obecnie żyjących osób na nowotwór zachoruje co trzecia, a może co druga, a umrze z tego powodu co czwarta. Główną przyczyną jest starzenie się społeczeństw. Daw-

niej umieraliśmy wcześniej na inne choroby, teraz „dożywamy” do nowotworu. A nasze siły obronne wyczerpują się z wiekiem.

Ryzyko zachorowania można jednak znacznie zmniejszyć. Palenie tytoniu, niewłaściwa dieta, brak aktywności fizycznej, nadmierne opalanie, unikanie szczepień ochronnych czy alkohol są czynnikami, na które mamy jednoznaczny wpływ.

**U niektórych to ryzyko jest większe niż u innych.**

Tak, i to w dużej mierze zależy właśnie od stylu życia, uzależnień czy zanieczyszczenia środowiska. Te czynniki dla poszczególnych nowotworów są dobrze zdefiniowane.

Klasycznym przykładem jest rak płuca czy nowotwory głowy i szyi. Tu zależność palenia – rak jest dramatyczna.

Z kolei do częstych nowotworów w mniejszym stopniu związanych z jakimiś konkretnymi czynnikami ryzyka należą rak piersi. Podłoże genetyczne stanowi tylko kilka procent. Pozostałe to nadwaga, alkohol, długi okres czynności hormonalnej jajników czy terapia hormonozastępcza. Te czynniki zwiększają ryzyko rozwoju raka, ale nawet jeśli występują razem, mają wielokrotnie mniejszy wpływ na rozwój raka piersi niż palenie papierosów na raka płuca.

**A dlaczego niektóre nowotwory są stosunkowo powszechne, a inne występują rzadko?**

To jest dobre pytanie, ale trudno na nie odpowiedzieć. Wiemy natomiast, skąd się biorą geograficzne różnice w epidemiologii nowotworów – tutaj największą rolę odgrywają czynniki środowiskowe.

Jeżeli na przykład w danym kraju wiele osób pali papierosa, to częstsze będą tam nowotwory tytoniozależne. Z kolei nowotwory skóry będą występowały w regionach, gdzie jest dużo słońca, np. w Australii. Nie dotyczy to natomiast rdzennych mieszkańców Afryki, bo chroni ich ciemny kolor skóry. W krajach o dużym spożyciu czerwonego mięsa częste będą nowotwory przewodu pokarmowego.

Podam też bardziej egzotyczne przykłady. Rak pęcherza moczowego nie jest w Europie bardzo częstym nowotworem. Natomiast są kraje, na przykład Egipt, w których jest w czołówce. Przyczyną jest endemiczne występowanie tam związane-

Bałem się jak każdy inny człowiek, bo w takich sytuacjach nie ma herosów. Z tego powodu zacząłem moją przygodę z nowotworem nie od onkologa, tylko od psychologa. To był nowotwór układu chłonnego, na którym znam się mniej niż hematolodzy, całkowicie im zaufałem.

go z tym nowotworem pasożyta o nazwie *schistosoma*, którego w Europie nie ma. Podobna sytuacja dotyczy bardzo złośliwego nowotworu wieku dziecięcego – chłoniaka Burkitta. Jest on związany z zakażeniem wirusem EBV – częstym w Afryce równikowej i bardzo rzadkim w Europie.

Takie przykłady można mnożyć. Ale swoją geografie mogą mieć także nowotwory niezwiązane z czynnikami środowiskowymi, ale np. dziedzicznymi. Dobrym przykładem są zwiększające wielokrotnie ryzyko raka piersi i raka jajnika mutacje genów BRCA1 i BRCA2. Ich nosicielstwo u aszkenazyjskich Żydów jest dziesięciokrotnie częstsze niż w innych populacjach.

**Pan też chorował na nowotwór, więc zna pan temat także z perspektywy pacjenta. Czy jako onkolog bał się pan mniej, czy może właśnie bardziej w związku z pana wiedzą?**

Nowotwór jest bardzo demokratyczną chorobą, lekarze nie mają immunitetu. Bałem się jak każdy inny człowiek, bo w takich sytuacjach nie ma herosów. Z tego powodu zacząłem moją przygodę z nowotworem nie od onkologa, tylko od psychologa.

Mój nowotwór został wykryty dość późno, choć nie miałem na to wpływu. On po prostu ma taką naturę. Jednak mimo emocji, które przeżywałem, starałem się wykorzystać swoją wiedzę do racjonalnej oceny sytuacji.

Starałem się dobrze współpracować z lekarzami. Nie wtrącałem się do ich decyzji. To był nowotwór układu chłonnego, na którym znam się mniej niż hematolodzy, w związku z tym całkowicie im zaufałem. Myślę, że byłem subordynowanym pacjentem.

Poza tym dbałem o zachowanie dobrej kondycji fizycznej, właściwie się odżywiałem, więcej sypiałem. Na szczęście miałem mocne wsparcie rodziny i przyjaciół. W takim momencie można się przekonać, jakie to ważne.

**Jakie są w tej chwili najczęstsze nowotwory?**

U mężczyzn rak gruczołu krokowego, a u kobiet rak piersi. Ale pierwszym zabójcą w obu wypadkach jest rak płuca. Pokazuje to, że częstotść zachorowań na dany nowotwór niekoniecznie idzie w parze z umieralnością. Rak gruczołu krokowego i rak piersi



# Uratuj zdrowie innych, bardziej dbając o swoje

Zapobieganie chorobom, dla których istnieje skuteczna i łatwa profilaktyka, może pozwolić znaleźć środki na leczenie np. chorób rzadkich i hematologicznych, gdzie tak rozległa profilaktyka nie istnieje – przekonuje dr **Janusz Meder**, prezes Polskiej Unii Onkologii.

rokują dobrze, a rak płuca – źle, dlatego wyprzedza je w statystykach zgonów.

**Rak może być chorobą przewlekłą, ludzie potrafią żyć z nim nawet kilkanaście lat. Ale są nowotwory, gdzie ta walka jest wciąż nierówna i medycyna nie ma wiele do zaoferowania pacjentowi.**

Rzeczywiście, z niektórymi nowotworami nadal słabo sobie radzimy, ale jest ich coraz mniej.

Ścieżkę naukową zaczynałem w połowie lat 70. ubiegłego wieku od czerniaka skóry. Przyjeżdżali do Gdańska pacjenci z całej Polski, a my próbowaliśmy nowych terapii. Jednak mimo największych starań ci chorzy szybko umierali. Rozsiany czerniak to była kwestia kilku miesięcy życia. W tej chwili, dzięki postępom w leczeniu, tacy chorzy żyją latami.

Nie są może wyleczeni, ale ten nowotwór stał się chorobą przewlekłą i oni żyją tak jak pacjenci z cukrzycą, nadciśnieniem, chorobą serca czy nerek.

**Czy dla takich osób nie powinno się wprowadzić specjalnej opieki? Osób z doświadczeniem onkologicznym przybywa bardzo szybko.**

I będzie przybywać, bo bardzo wzrosła liczba ozdrowieńców.

**Ale czy tacy ludzie wymagają specjalnych systemowych zmian?**

Oprócz mojej pracy akademickiej zajmuję się też działalnością społeczną. Dużą uwagę zwracam na „życie po raku”, czyli wychodzenie z choroby, powrót do społeczeństwa, reintegrację zawodową, rodziną czy kulturą.

Chodzi też o to, żeby ci ludzie nie żyli z piętnem choroby nowotworowej, nie byli wykluczani. W naszym społeczeństwie istnieją bowiem stereotypy i wiele osób nadal uważa nowotwór za wstydliwą chorobę. Ozdrowieńcy mają trudności z powrotem do pracy i bywają gorzej traktowani przy ubezpieczeniu się czy zaciąganiu pożyczek bankowych. W Polskiej Lidze Walki z Rakiem realizujemy obecnie kampanię, która ma to zmienić. Współpracujemy z wieloma organizacjami pacjentskimi, towarzystwami naukowymi i rzecznikiem praw pacjenta, ale niektóre problemy będą wymagały zmian legislacyjnych.

**Przeżył pan już zmiany w podejściu do leczenia onkologicznego, ale czy czeka pan na coś jeszcze? Coś takiego, co wywróci stolik?**

Nie spodziewam się żadnego złotego strzału. Oczekuję dalszego postępu. Bardzo nie lubię w onkologii słowa „przełom”, jest bowiem nadużywane i budzi emocje. Gdyby każde nowe osiągnięcie było przełomem, nie byłoby już nowotworów na świecie. Owszem, onkologia rozwinęła się fantastycznie. Gdy zaczynałem pracę, mogliśmy wyleczyć może co piątego czy co czwartego chorego; dziś ponad połowę. Ale na to składają się nie przełomy, ale małe kroki.

Prawdziwych przełomów było kilka – przykłady z ostatnich dwóch dekad to odkrycie terapii celowanych czy immunoterapii. Ja zawiązuje życie właśnie immunoterapii. Gdybym zachorował parę lat wcześniej, nie miałbym szans. Jestem żywym przykładem tego postępu.

rozmawiała Margit Kossobudzka

Promocja zdrowia, profilaktyka, wczesna diagnostyka i edukacja już od przedszkola i szkoły – w te obszary musimy wreszcie potężnie zainwestować. Na egzaminie maturalnym powinien zostać wprowadzony nowy przedmiot: edukacja zdrowotna. Musimy wychować zupełnie nowe pokolenie, które będzie umiało i chciało w świadomy sposób troszczyć się o zdrowie własne i najbliższych.

Mam nadzieję, że polska prezydencja w Radzie UE zmobilizuje nas wszystkich do intensywnego współdziałania międzyresortowego i ponadpartijnego politycznymi na rzecz zdrowia publicznego. Powinien zostać też powołany pełnomocnik premiera RP ds. zdrowia publicznego.

**Ocalić 4 miliony ludzi**

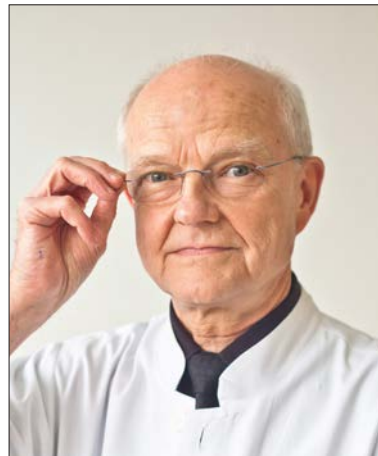
Szacunki WHO wskazują, że gdyby dziś decydenci z większości krajów świata zainwestowali w promocję zdrowia, profilaktykę oraz wczesną diagnostykę chorób cywilizacyjnych kwotę 11,4 mld dolarów, dałoby to potencjalne oszczędności rządu ponad 100 mld dolarów. Te środki można by przeznaczyć na leczenie chorych wymagających zastosowania trudno dostępnych i kosztownych procedur diagnostyczno-leczniczych. W ten sposób można by ocalić życie blisko 4 milionów ludzi.

W tym kierunku zmiernają też wysiłki Europy. Pierwszym filarem edukacji zdrowotnej jest Europejski Kodeks Walki z Rakiem, zawierający zalecenia zmiany stylu życia. Przestrzeganie go pozwoliłoby uniknąć 40–50 proc. zachorowań na nowotwory oraz wielu innych chorób cywilizacyjnych o podobnych przyczynach powstawania. Drugi filar to rozwinięcie w społeczeństwie tzw. czujności onkologicznej.

Sprawdza się ona do jednego zdania: jeśli objawy i dolegliwości, których do tej pory nie miałeś, nie ustępują całkowicie w ciągu 2–3 tygodni po zastosowaniu pierwszego leczenia objawowego – przeciwbólowego, przeciwgorączkowego, przeciwzapalnego – powinna zapalić się czerwona lampka. Najpierw wyklucz nowotwór lub inną poważną chorobę cywilizacyjną, potem zajmij się diagnozowaniem innych schorzeń.

Zwiastunów choroby nowotworowej jest wiele i są one niespecyficzne, co oznacza, że mogą sugerować inne schorzenia. Niemniej warto o nich pamiętać. Są to m.in.: powiększające się i zmieniające swoją barwę znamiona na skórze, powiększające się węzły chłonne na szyi, pod pachami lub w pachwinach, białawe zabarwienia i zgrubienia błony śluzowej na wargach, języku i migdałkach w jamie ustnej, chrypa, trudności w połykaniu, kaszel (również z krwiopluciem), brak łaknienia, chudnięcie, zmiany w strukturze stolca (naprzemiennie biegunki lub zaparcia), krew w kale lub moczu oraz z dróg rodnych poza okresem miesiączek czy wyczuwalne stwardnienia lub guzki pod skórą, w gruczołach piersiowych lub w jądrach, parcie na pęcherz i częstomocz. Obowiązkiem każdej osoby jest udział w bezpłatnych badaniach okresowych (bilanse zdrowia), przesiewowych (cytologia, mammografia, kolonoskopia, dla palaczy papierosów tomografia komputerowa klatki piersiowej, dla mężczyzn marker PSA). Każdemu zalecam co roku zbadanie morfologii i biochemii krwi (glukoza, cholesterol, testy wątrobowe i nerkowe) i kontrolę u stomatologa. Zachęcam też bardzo do wykonywania okresowo ba-

**dr n. med.  
Janusz Meder**  
prezes Polskiej Unii Onkologii,  
przewodniczący Komisji Bioetycznej w Narodowym Instytucie Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie, współzałożyciel think tanku Medyczna Racja Stanu



dań USG tarczycy, całej jamy brzusznej, a u młodych kobiet także piersi. W ten sposób można wykryć wcześniej stan przedrakowy łatwy do szybkiego i całkowitego wyleczenia, nie dopuszczając do rozwoju groźnej choroby.

Na świecie co roku na nowotwory zapada ponad 20 milionów osób, a 10 milionów – umiera. Według prognoz w ciągu 15–20 lat nastąpi wzrost zachorowań i śmiertelności o 70 proc. Wpływ na to mają: starzenie się populacji, niezdrowy styl życia, otyłość, palenie papierosów, nadużywanie alkoholu, skażenie środowiska naturalnego, zmiany klimatyczne.

**Czy prewencja może istotnie zatrzymać ten trend?**

Przez siedem lat realizowaliśmy w ramach działalności Polskiej Unii Onkologii (PUO) program „Mam haka na raka” dla młodzieży szkół ponadpodstawowych w całym kraju. Równolegle robiliśmy też ogólnopolską kampanię pt. „Zdrowa gmina”. Rozdawaliśmy materiały edukacyjne, zachęcaliśmy do tworzenia własnych programów. Dzięki tym kampaniom dodatkowo ponad pół miliona Polek zrobiło mammografię i cytologię. To tylko pokazuje, jak duża może być siła oddziaływań społecznych.

Powinniśmy zdecydowanie oddać inicjatywę w ręce władz samorządowych, począwszy od gmin, gdzie powinien być realizowany program ustawicznej kampanii promującej zdrowie w ścisłej współpracy lekarzy rodzinnych, wójtów, aptekarzy, dyrektorów szkół, harcerzy, księży, kół gospodyń wiejskich i regionalnych mediów.

Nie możemy zapomnieć, że świadomy pacjent to pacjent dobrze wyedukowany, czasem wręcz niepokorny – niedający się zlekceważyć we wczesnym stadium choroby. W Polsce przecież ok. 70 proc. chorych w stadium zaawansowanym, gdy możliwości leczenia są już ograniczone.

**Szczepmy się**

Co roku prawie 3 tysiące Polek dostaje diagnozę raka szyjki macicy. Prawie 2 tysiące umiera. To niezwykle niepokojące dane – nie tylko dlatego, że wcześniej wykryty rak szyjki macicy jest w 99 proc. wyleczalny i w Europie Zachodniej liczba zachorowań na niego spada. U młodych kobiet można mu całkowicie zapobiec – przez badania cytologiczne, ale przede wszystkim stosując szczepionkę przeciw wirusowi brodawczaka ludzkiego (human papillomavirus, HPV). Powinna ona być jasno nazwana w dyskusjach „antynowotworową”, bo zapobiega nie tylko rakowi szyjki macicy, ale i innym nowotworom wywołanym przez HPV.

Widać to doskonale w innych krajach, gdzie nastąpiła redukcja liczby zgonów z tego powodu, m.in. w Szwecji i Australii. My powinniśmy iść o krok dalej i umieścić szczepienia przeciw HPV w kalendarzu szczepień obowiązkowych oraz przeprowadzić je w szkołach po uprzedniej edukacji nauczycieli, uczniów i rodziców.

Od lat dyskutujemy też o wprowadzeniu w Polsce populacyjnego programu przesiewowego w kierunku wirusa HCV: zwiększa on ryzyko rozwoju marskości, a następnie – raka wątrobowokomórkowego, a także jest najczęstszą przyczyną przeszczepów wątroby w Europie. Wykryty na wczesnym etapie może być szybko i skutecznie wyleczony, również w Polsce. Ale dyskusje kończą się na niczym: w ciągu roku wykonuje się kilkadziesiąt tysięcy testów anty-HCV. A powinniśmy wykonywać ich około 2 milionów.

Podsumowując, nie możemy wiecznie tylko debatować. Potrzebna nam jest sprawczość. Musimy zadać sobie pytanie: jak to zrobić? Mamy wszelkie argumenty oparte na dowodach naukowych, które uprawniają nas do wprowadzenia konkretnych rozwiązań systemowych. Upoważniają nas do tego powody zarówno ludzkie, jak i ekonomiczne.

Zarządzanie zdrowiem to przecież w całościowym rachunku ekonomicznym inwestycja najtańsza, pomimo ogromnej skali początkowych nakładów finansowych. Najważniejsza jest tu konsekwencja w realizacji wieloletnich narodowych strategii i programów w zakresie onkologii (NSO), kardiologii (NPChUK), chorób rzadkich oraz zdrowia psychicznego. Dobrostan psychofizyczny każdego z nas jest efektem edukacji i profilaktyki, pochodną tej inwestycji. I, jak już wspomniano, uwalnia środki na leczenie chorób rzadkich, na które nasze codzienne zachowania nie mają już wpływu.

## Zalecenia, jak uniknąć zachorowania na nowotwory i inne choroby cywilizacyjne

1. Bądź aktywny fizycznie. Może być to codzienny półgodzinny spacer szybkim krokiem.
2. Unikaj życia w przewlekłym stresie.
3. Nie pal papierosów.
4. Ogranicz picie alkoholu.
5. Nie dopuszczaj do wystąpienia nadwagi.
6. Stosuj na co dzień dietę śródziemnomorską.
7. Ogranicz spożywanie mięsa (szczególnie czerwonego), żywności wysokoprzetworzonej, nasyconych tłuszczów, słodyczy i soli.
8. Jedz więcej ryb, owoców i warzyw.
9. Unikaj nadmiaru słońca, stosuj kremy z filtrami ochronnymi. Nie korzystaj z solarium.
10. Zaszczep się przeciw wirusowemu zapaleniu wątroby.
11. Unikaj przypadkowych kontaktów seksualnych, chroń się przed przenoszeniem wirusów i bakterii chorobotwórczych.
12. Staraj się wyleczyć wszystkie przewlekłe stany zapalne w organizmie.
13. Jeśli w twojej rodzinie występowały nowotwory, przebadaj się w poradni genetycznej.

Oprac. red. na podst. Europejskiego Kodeksu Walki z Rakiem i J. Meder

# Onkologia w 2024

**prof. dr hab. n. med.  
Piotr Rutkowski**

przewodniczący Polskiego  
Towarzystwa Onkologicznego,  
kierownik Kliniki Nowotworów  
Tkanek Miękkich, Kości  
i Czerniaków Narodowego  
Instytutu Onkologii  
im. M. Skłodowskiej-Curie  
w Warszawie



W Polsce każdego roku stwierdza się 170 tys. nowych zachorowań na nowotwory, co najmniej połowa z nich jest w stadium zaawansowanym. Jednym z powodów jest niechęć Polaków do badań pozwalających wcześniej wykryć raka. Jedynie w czerniaku profilaktyka jest prosta – trzeba chronić skórę przed słońcem, a jak na skórze pojawi się jakaś zmiana, to trzeba pójść do lekarza. W pozostałych nowotworach badania pozwalające wykryć chorobę na wczesnym etapie uchodzą za trudne i nieprzyjemne. Polacy są przekonani, że jak zrobią badanie, to się dowiedzą, że są chorzy. A nowotwór wykryty w bardzo wczesnym stadium zaawansowania oznacza, że można go łatwo wyleczyć. Gdy zaś o nowotworze pacjent dowiaduje się, gdy rak jest zaawansowany, leczenie jest trudne. To nastawienie Polaków trzeba zmienić. Tak jak zmieniają się badania, np. obecnie wszystkie mammografy w Polsce są cyfrowe, dzięki czemu badanie jest bardziej przyjazne i dużo bardziej precyzyjne niż na starych aparatach.

## Łatwiejsza i bardziej przyjazna

Brakuje informacji o tym, że można skutecznie chronić się przed rakiem szyjki macicy, który w 99,99 proc. jest związany z infekcją HPV. Dla dzieci w ramach kalendarza szczepień są dostępne bezpłatne szczepionki przeciwko HPV, ale tylko 23 proc. dzieci zostało zaszczepionych. Aby ułatwić dostęp do tego szczepienia, od tego roku dzieci będą mogły przyjąć szczepionkę przeciwko HPV w szkole.

Ułatwień w dostępie do badań profilaktycznych będzie coraz więcej. W przyszłym roku będzie można wykonać test HPV DNA, który pozwała wykryć zakażenie HPV bardzo wcześniej, gdy nie ma jeszcze objawów zakażenia ani zagrożenia rakiem szyjki macicy. Jeśli wynik testu będzie ujemny, to oznacza, że dana osoba nie ma infekcji HPV, a kolejne badanie powinna wykonać za pięć lat, a zatem dużo rzadziej niż cytologię.

Wiele osób trudno było przekonać do kolonoskopii. Dlatego od trzech lat proponujemy, aby wprowadzić nowoczesny test FIT na krew utajoną, który jest czulszy i dużo bardziej swoisty niż stary test FIT, który daje dużo wyników fałszywie dodatnich. To powoduje, że trzeba wykonywać wiele bezsensownych kolonoskopii. Test FIT nowej generacji można wykonać nawet samemu w domu i dopiero gdy wynik jest dodatni, robi się dalsze badania, w tym kolonoskopię.

Planujemy wprowadzić niskodawkową tomografię komputerową w ramach badań skriningowych dla osób palących papierosy, bo 30–40 proc. nowotworów jest związanych z tym nałogiem. Oczywiście najlepiej byłoby, gdyby Polacy nie palili papierosów, ale i tak jest lepiej niż dawniej. Już nie pali 80 proc. mieszkańców Polski, ale 27 proc. Dzięki temu istotnie zmniejszyła się liczba osób z rakiem płuca, głównie wśród mężczyzn.

## Przypominajki

Daleko nam jednak choćby do Norwegii, gdzie 70 proc. ludzi ma szansę na wyleczenie z nowotworów, bo choroba została u nich wykryta na bardzo wczesnym etapie rozwoju. Wynika to między innymi z tego, że tam część badań jest obowiązkowa, ale tego polskie społeczeństwo by nie zaakceptowało. Uważam też, że lepiej, gdy ktoś świadomie decyduje się na badania, bo wtedy jest do nich przekonany.

Z nowotworami skóry profilaktyka nam się udaje i coraz więcej osób obserwuje swoją skórę. Ludzie zgłaszają się do lekarza i nawet jeśli na wizytę do dermatologa muszą poczekać, to się nic nie stanie, bo czerniak rośnie 2–3 lata, ale w przypadku mammografii czy cytologii kolejek nie ma. Na badanie praktycznie nie trzeba czekać, a mimo to pacjentki się nie zgłaszają. Jednym z powodów może być to, że ludzie zapominają o badaniach. Cenne byłoby zatem wysyłanie w ramach internetowego konta pacjenta informacji, kiedy należy wykonać poszczególne badania. Z centrum e-zdrowie staramy się wprowadzić takie rozwiązania.

Rzeczy do zrobienia jest jeszcze bardzo dużo, poczynając od edukacji w szkołach, a na informacji w przestrzeni publicznej kończąc. W Stanach Zjednoczonych na lotnisku widziałem takie afisze: „Na lotnisku spędzasz średnio dwie godziny, zrobienie mammografii zajmie ci 5 minut”. U nas informacje o zdrowiu są traktowane jako wstydliwe albo z musu.

## Nadzieja w koordynatorach

Dzięki tym zmianom mniej osób w Polsce wymagałoby kosztownego leczenia nowotworu. Obecnie mamy dostęp do terapii chyba najlepszy w krajach Europy Środkowo-Wschodniej, ale nie mamy takich efektów jak na zachodzie Europy. Powód? Trochę niewłaściwie wykorzystujemy środki przeznaczone na leczenie. Na przykład mamy programy lekowe w raku jajnika, w ramach których konieczne jest wykonanie testu molekularnego w kierunku HRD. Jeśli wynik badania jest dodatni, pacjentka powinna dostać nowoczesne leczenie, które jest refundowane. Problem tylko w tym, że badanie HRD nie jest refundowane.

Brakuje też koordynacji. Na przykład w raku płuca, gdzie czas odgrywa istotną rolę, diagnoza nie przebiega w sposób spójny ani szybki. Pacjent ma wykonane badanie patomorfologiczne, które potwierdza obecność nowotworu, ale za tym nie idą badania molekularne, które są niezbędne do wdrożenia nowoczesnego leczenia. Bez tej koordynacji czas trwania diagnostyki się wydłuża, a stan pacjenta na tyle się pogarsza, że leczenie, które jest refundowane, nie zostanie, bo już się do niego nie kwalifikuje.

Rozwiązaniem tych problemów ma być Krajowa Sieć Onkologiczna. Pacjent chory na raka będzie miał koordynatora i gdy dostanie skierowanie, np. na badania, to nie on będzie szukał ośrodka, w którym ma być poddany kolejnemu etapowi diagnostyki, tylko zajmie się tym koordynator, który znajdzie odpowiedni ośrodek i umówi chorego na badania. Obecnie jest tak, że przychodzi do mnie pacjent, który od trzech lekarzy dostał jedynie informację, że powinien się u mnie leczyć. Chory mnie znalazł, ale nie miał wykonanych choćby podstawowych badań. Przez ten czas nowotwór się rozwijał, a ja nie mam magicznej różdżki, by cofnąć ten czas.

**Polacy są przekonani, że jak zrobią badanie, to się dowiedzą, że są chorzy. A nowotwór wykryty w bardzo wczesnym stadium zaawansowania oznacza, że można go łatwo wyleczyć.**



## Współpraca dla pacjentów

**Dorota Korcyńska**  
prezes zarządu Ogólnopolskiej  
Federacji Onkologicznej  
oraz Stowarzyszenia  
Neurofibromatozy Polska

Idea opieki onkologicznej oparta na sieci szpitali jest słuszną. Pilotaż Krajowej Sieci Onkologicznej rozpoczął się w 2019 r. i był wielokrotnie przedłużany. Opierał się na hierarchicznej strukturze podmiotów onkologicznych. Raport końcowy z pilotażu nie wykazał, aby było to korzystne dla pacjentów. Stąd konieczność przededefiniowania formuły sieci na współpracę szpitali. Trwają prace nad dostosowaniem sieci do potrzeb pacjentów.

Dwa główne założenia KSO to współpraca szpitali onkologicznych oraz koordynacja opieki nad pacjentem. Sieć powinna wejść w życie w 2025 r.

Profilaktyka w Polsce również wymaga opracowania wieloletniej strategii oraz koordynacji i monitoringu. Teraz jest chaos, a wyniki zgłaszalności nie pozostawiają złudzeń. Polacy są w ogniu Europy pod względem zgłaszalności na badania profilaktyczne i w czotówce, jeśli chodzi o zgony na choroby, które można skutecznie leczyć, o ile są wcześniej wykryte.



## Lepiej działać wcześniej

**Anna Kupiecka**  
prezes Fundacji  
OnkoCafe - Razem lepiej

Fundacja OnkoCafe - Razem lepiej szczególną opieką otacza pacjentki z nowotworami kobiecymi, jak rak piersi, endometrium, szyjki macicy. Ważne są profilaktyka i wczesna diagnostyka. Niestety, w Polsce kobiety wciąż zgłaszają się do lekarzy z zaawansowaną chorobą, a przeżywalność stawia nas w ogniu Europy. Chorują coraz częściej młode osoby, docieramy więc z edukacją także do nich.

Wobec nowotworów kobiecych nie jesteśmy bezbronni i wiele w tym obszarze się dzieje. Od ubiegłego roku młodsze kobiety – od 45. roku życia – mogą korzystać z mammografii z NFZ. Pozytywne są zmiany w programie przesiewowym raka szyjki macicy, testy HPV-DNA zamiast dotychczasowej cytologii. W raku endometrium możliwa jest immunoterapia, trwają prace nad szerszym dostępem do tego leczenia.

Cieszę się z poprawy standardów profilaktyki, diagnostyki i leczenia nowotworów kobiecych. Mam nadzieję, że te działania będą kontynuowane.

# Hematologia w 2024

**prof. dr hab. n. med.  
Krzysztof  
Giannopoulos**

prezes Polskiego Towarzystwa  
Hematologów i Transfuzjologów,  
kierownik Zakładu  
Hematoonkologii  
Doświadczalnej UM w Lublinie



Ostatnie lata, a w szczególności ubiegły i aktualny rok, to stałe poszerzanie dostępu do nowoczesnego leczenia dla pacjentów z nowotworami krwi. Pozwala to w przypadku części nowotworów odchodzić od leczenia opartego na chemioterapii w kierunku terapii celowanych. Za dostępnością kliniczną powinna jednak pójść zmiana modelu diagnostyki i leczenia.

Hematologia nie została uwzględniona w Krajowej Sieci Onkologicznej – i dobrze. Dlaczego? Dlatego, że specyfika nowotworów krwi, a także ich leczenia, za bardzo różni się od specyfiki guzów litych. Leczenie guzów litych w dużym stopniu opiera się na chemioterapii, radioterapii i chirurgii onkologicznej, a tych metod w zasadzie nie wykorzystuje się w terapii nowotworów krwi. W hematologii stosuje się przede wszystkim przeszczepienia szpiku, terapie celowane czy terapie CAR-T. Środowisko hematologów opracowało

więc własny projekt pilotażu krajowej sieci hematoonkologicznej. Warto podkreślić, że miał być to pilotaż, a nie systemowe wdrożenie. Chodziło o przeanalizowanie zaproponowanych rozwiązań przed ich wprowadzeniem do systemu. Ważnym elementem była weryfikacja narzędzi rozliczeniowych dotyczących diagnostyki oraz kompleksowej opieki. Ich celem ma być odpowiednie wykorzystanie ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, która mogłaby z powodzeniem przejąć pacjentów, którzy nie wymagają leczenia w szpitalach. Odciałyłoby to oddziały szpitalne, dziś nadmiernie obciążone, i dało pacjentom możliwość leczenia bliżej domu. Obecnie część nowoczesnych terapii stosowanych w hematoonkologii to leczenie doustne, którego podanie nie wymaga pobytu w szpitalu.

Co przyniosły ostatnie dwa lata, jeśli chodzi o istotne przełomy terapeutyczne? Bardzo do

**Obecnie część nowoczesnych terapii stosowanych w hematoonkologii to leczenie doustne, którego podanie nie wymaga pobytu w szpitalu.**

brą wiadomością było objęcie refundacją terapii CAR-T dla pacjentów z opornym, nawrotowym chłoniakiem rozlanym z dużych komórek B, ale także dla pacjentów z chłoniakami z komórek płaszczka. Niestety, nadal pacjenci i klinicyści nie mają możliwości leczenia z wykorzystaniem tej przełomowej terapii chorych ze szpiczakiem plazmocytozowym. Mam jednak świadomość, że nie wynika to z braku odpowiedniej decyzji Ministerstwa Zdrowia, ale z braku inicjatywy po stronie firmy farmaceutycznej, która nie złożyła wniosku refundacyjnego.

Ostatni rok to także zmiany w zakresie dostępu do immunoterapii. Od lipca tego roku refundacją została objęta terapia przeciwciałem bispecyficznym w leczeniu chłoniaka grudkowego. Propozycje październikowej listy refundacyjnej zwiększają dostępność do przeciwciał bispecyficznym w terapii chorych na chłoniaka rozlanego z dużych komórek B oraz szpiczaka plazmocytozowego. To prawdziwy przełom.

Niezaspokojoną potrzebą terapeutyczną jest poszerzenie dostępu pacjentów z ostrą białaczką szpiczkową do terapii celowanych molekularnie. Szansą na dłuższe życie i dobrą jego jakość dla tej grupy chorych jest zastosowanie terapii celowanych molekularnie. Pacjenci i klinicyści czekają na możliwość leczenia z wykorzystaniem inhibitora IDH1 w połączeniu z azacytydyną. Leczenie to trzykrotnie wydłuża medianę całkowitego przeżycia w tej grupie chorych.



## COVID-19 i ból

**Krystyna Wechmann**  
prezes Federacji Stowarzyszeń  
Apoznanek, założycielka i prezes  
Poznańskiego Towarzystwa  
Amazonki, założycielka PKPO

COVID-19 stał się chorobą sezonową. To zła informacja dla pacjentów onkologicznych, szczególnie dla chorych na nowotwory hematoonkologiczne. Podczas infekcji nie można podać leczenia przeciwnowotworowego. Problemem u chorych na nowotwory układu chłonnego jest też długie utrzymywanie się objawów COVID-19, bo organizm nie potrafi wyeliminować wirusa. To zmniejsza szanse na wyleczenie, może też zagrażać życiu. Wyzwaniem są też powikłania COVID-19. Dlatego tak ważne są szczepienia, ale też dostęp do profilaktyki przedeksperymentalnej COVID-19, którą zalecają towarzystwa naukowe.

Druga kwestia to leczenie bólu – u chorych onkologicznie można stosować nie tylko leki przeciwbólowe, ale także inne metody, np. radioterapię. Niestety, wielu lekarzy i pacjentów boi się silnych leków, szczególnie opioidowych, a o innych metodach ma zbyt małą wiedzę. Potrzebujemy więc edukacji, bo dobre leczenie bólu poprawia jakość życia i efekty terapii onkologicznej.



# Negocjujemy dla pacjentów

**Przyspieszyliśmy działania związane z udostępnianiem technologii lekowych dla pacjentów. W 2024 r. średni czas procesu refundacyjnego nowych terapii skrócił się o 136 dni – mówi Marek Kos, wiceminister zdrowia.**

## Przez ostatnie pięć lat kierował pan szpitalem w Sandomierzu. Jak się pan odnalazł w polityce lekowej?

Zarządzałem szpitalem w Sandomierzu przez pięć lat, co z pewnością dało mi szerokie spojrzenie na potrzeby pacjentów i wyzwania, przed którymi stoi system opieki zdrowotnej w Polsce, w tym dostęp do leków. Dzięki temu zdobyłem praktyczne doświadczenie w zarządzaniu zasobami, finansami i personelem. Pomogło mi to zrozumieć, jak istotne są kwestie związane z polityką lekową. W polityce lekowej kluczowe jest z jednej strony zapewnienie pacjentom dostępu do nowoczesnych i skutecznych terapii, ale również zrównoważenie kosztów, co wymaga strategicznego myślenia i umiejętności negocjacji. To doświadczenie, mimo że innego rodzaju, przygotowało mnie do pracy na poziomie ogólnokrajowym, gdzie wyzwania są większe, ale cel jest ten sam – jak najlepiej służyć pacjentom.

## Pański poprzednik, wiceminister Maciej Miłkowski, był bardzo chwalony.

Bycie porównywanym do poprzednika, szczególnie kogoś, kto był wysoko oceniany przez środowisko i organizacje pacjenckie, z pewnością jest nie lada wyzwaniem.

## Zatem o wyzwaniach. Czy to będzie polityka kontynuacji, czy może położy pan swój własny akcent na polityce lekowej?

Każdy wiceminister odpowiedzialny za politykę lekową ma własne priorytety i styl działania, a rola ta zawsze wiąże się z dużą odpowiedzialnością i presją. Warto jednak pamiętać, że kluczowym celem pozostaje dobro pacjentów i rozwój systemu ochrony zdrowia. Najważniejsze jest, aby kontynuować dobre inicjatywy, ale jednocześnie wprowadzać własne pomysły na rozwiązywanie problemów, odpowiadając na aktualne wyzwania w sektorze zdrowia. To szczególnie zostało podkreślone podczas ostatnich prac nad obwieszczeniem państwowym, gdzie w zaledwie trzy miesiące od ostatniego obwieszczenia znalazły się 52 nowe terapie, czyli najwięcej w roku kalendarzowym. Prace dotknęły każdego charakteru działalności obszaru refundacyjnego, ponieważ pojawiły się na nim zarówno innowacyjne terapie pod postacią dwóch terapii CAR-T, trzech przeciwciał bispecyficznych oraz 12 leków na choroby rzadkie, jak również dokonano: szerokich zmian w dostępie do terapii w obszarze psychiatrii dorosłych i dzieci, rozszerzenia wskazań dla leków opioidowych oraz zmian kategorii dostępności dla 9 substancji stosowanych w onkologii.

## Jak by pan podsumował dotychczasową politykę lekową ministerstwa w obszarach, które są tematem naszej publikacji, tj. w onkologii, hematologii i chorobach rzadkich?

Ostatnie lata to intensywne tempo, szczególnie w obrębie dwóch zmian. Z jednej



**Marek Kos**  
podsekretarz stanu  
w Ministerstwie Zdrowia,  
doktor nauk medycznych,  
specjalista  
w dziedzinie chirurgii

strony w zakresie obszarów, które pani wymieniła: onkologii, hematologii oraz chorób rzadkich – intensywnie musieliśmy nadgonić zaniebdania w dostępie do nowoczesnych terapii, gdzie w wielu przypadkach refundowane leczenie opierało się na kilku liniach terapeutycznych. Tylko w ostatnich trzech latach zostało udostępnionych prawie 400 terapii. Z drugiej strony były to działania z urzędu, jak nowe wskazania off-label, rozszerzanie wskazań dla istniejących programów lekowych dopasowanych do zmieniających się wytycznych klinicznych oraz zmiany kategorii dostępności dla terapii obecnych do tej pory w programie lekowym, co miało na celu zmniejszenie wymagań administracyjnych, jak i udostępnienie terapii w większej liczbie ośrodków.

## Niektóre terapie dotyczą leków na choroby populacyjne i przez to są tańsze, niektóre zaś są bardzo drogie, ponieważ dotyczą chorób, na które cierpi np. kilkanaście osób. Jak określone są priorytety refundacyjne?

Są one określane na podstawie złożonego procesu oceny, który uwzględnia zarówno potrzeby pacjentów, jak i koszty społeczne czy ekonomiczne związane z leczeniem chorób. W Polsce mamy system wnioskowy, czyli to podmiot odpowiedzialny danej technologii leczniczej składa pełne dossier refundacyjne wraz z określoną populacją docelową, poziomem finansowania oraz deklaracją dostaw, która zabezpieczy pacjentów w celu zachowania ciągłości terapii. Naszym celem jest analiza danego obszaru terapeutycznego w porozumieniu z określonymi specjalistami w danej dziedzinie w celu zlokalizowania niezaspokojonych potrzeb zdrowotnych i wypełnienia luk terapeutycznych. Cena określonej terapii zależy w głównej mierze od wielkości populacji docelowej, do której docelowo ma trafić. Im ta populacja jest większa, tym bardziej spada cena. Musimy też jednak pamiętać,

Każdy wiceminister odpowiedzialny za politykę lekową ma własne priorytety. Najważniejsze jest, aby kontynuować dobre inicjatywy, ale jednocześnie wprowadzać własne pomysły na rozwiązywanie problemów, odpowiadając na aktualne wyzwania.

że zgodnie z danymi NFZ obecny solidaryzm społeczny w zakresie wydatkowania środków pokazuje, że 80 proc. obywateli składa się na tych 20 proc. najbardziej potrzebujących, którzy są beneficjentami najbardziej innowacyjnych terapii.

## Nasz model refundacyjny, gdzie to firma zabiega o refundację, nie jest jedynym, jaki istnieje na świecie.

Jest kilka podstawowych mechanizmów w zakresie udostępniania nowej technologii: kiedy rejestracja terapii jest równoznaczna z jej refundacją, wstępną oceną na lokalnych warunkach po zebraniu informacji z rzeczywistej praktyki klinicznej. Potem, po rozpoczęciu negocjacji i wyznaczeniu docelowej ceny efektywnej przez decydenta – taki model mają np. Niemcy – to decydent wskazuje terapie, wzywając podmiot pod odpowiednim rygorem albo zachętą do złożenia wniosku refundacyjnego w danym wskazaniu terapeutycznym. Mamy też model, w którym to podmiot odpowiedzialny składa wniosek, inicjując tym samym podstawowy proces refundacyjny.

W Polsce, na mocy ustawy o refundacji, istnieje system wnioskowy – to podmiot odpowiedzialny dla każdego produktu handlowego podejmuje indywidualną decyzję biznesową, dotyczącą udostępnienia swojej technologii w danym kraju na świecie, wybierając jedną z płaszczyzn jego finansowania – prywatną bądź publiczną. Forma akcesu publicznego wyraża się poprzez złożenie wniosku o objęcie refundacją i ustalenie ceny zbytu netto przez ministra zdrowia. Wniosek dla nowej technologii zawiera każdorazowo zakres wskazań, o które wnioskuje konkretna firma farmaceutyczna dla swojej technologii, co wiąże się z określeniem populacji docelowej, której będzie dotyczyło finansowanie w perspektywie minimum dwóch lat od momentu objęcia refundacją. Każdy z wnioskodawców precyzuje również granice możliwości dostarczenia określonej ilości

swojego produktu do Polski, dopasowane do wnioskowanej populacji, uwzględniając również swoje możliwości produkcyjne na całym świecie. Powyższy mechanizm dobrovolności złożenia wniosku, będący przejawem konstytucyjnej swobody prowadzenia działalności gospodarczej, umożliwia Ministerstwu Zdrowia finansowanie technologii, dla których firma farmaceutyczna gwarantuje nieprzerwaną kontynuację dostarczania swojej technologii na rynek polski. Stanowi to gwarancję dokonania inwestycji w zdrowie pacjenta w perspektywie długoterminowej, bez przerywania jego terapii.

Nowelizacja ustawy o refundacji (SZNUR) zakłada wprowadzenie koncepcji, gdzie minister zdrowia uzyska kompetencje do wezwania podmiotu odpowiedzialnego co do każdej technologii medycznej, w zakresie której będzie widział możliwość spełnienia niezaspokojonych potrzeb medycznych pod postacią zachęt oraz usprawnień administracyjnych dla podmiotu odpowiedzialnego. Będzie to stanowiło wyjście naprzeciw bardziej elastycznemu kształtowaniu polityki refundacyjnej w Polsce.

## Polscy pacjenci czekają na refundację wyjątkowo długo, znacznie dłużej niż mieszkańcy innych krajów Unii. Z czego to wynika?

Dostępność poszczególnych technologii w Europie oraz kolejność ich wprowadzenia na rynek krajowy, z uwzględnieniem czasu oczekiwania przez pacjentów, zależą nie tylko od ministra zdrowia, to zawsze suma decyzji biznesowych firmy farmaceutycznej oraz efektywności przeprowadzenia postępowania administracyjnego przez Ministerstwo Zdrowia. W ostatnich latach przyspieszyliśmy działania związane z udostępnianiem technologii lekowych dla pacjentów. Tylko przez ostatnie trzy lata wprowadziliśmy do refundacji ponad 50 proc. wszystkich terapii udostępnionych od początku istnienia ustawy o refundacji. W 2024 r. średni czas procesu refundacyjnego nowych terapii skrócił się o 136 dni: trwa on obecnie 320 dni oraz ok. 243 dni bez okresów zawieszenia.

Główny wpływ na opóźnianie nowych terapii nadal mają podmioty składające wnioski o objęcie refundacją. Średni czas między rejestracją nowej terapii przez EMA a złożeniem wniosku do MZ to 940 dni.

## Czy jest szansa na zmiany?

Szansą na wzmocnienie podejmowania decyzji o aplikacji refundacyjnej na terenie Polski może być uzyskanie przez ministra zdrowia kompetencji do wezwania firmy do złożenia wniosku. Dzisiaj firma rejestruje lek w Europejskiej Agencji Leków, ale nierzadko dopiero po kilku latach składa wniosek o objęcie go refundacją w Polsce. A my byśmy chcieli go stosować wcześniej w Polsce jako lek refundowany. Taką propozycję złożyliśmy w projekcie SZNUR.

rozmawiała Emilia Grzela



## Zespół senacki

**senator Agnieszka Gorgoń-Komor**  
przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Badań Naukowych i Innowacji w Ochronie Zdrowia

Zespół ds. Badań Naukowych i Innowacji w Ochronie Zdrowia powstał jeszcze w ubiegłej kadencji Senatu. Skoncentrowaliśmy się wtedy na eksperckich

dyskusjach dotyczących przede wszystkim nowoczesnych metod diagnostyczno-terapeutycznych.

## Diagnostyka genetyczna

W obecnej kadencji wiele czasu poświęciliśmy na rozmowę o potencjale tkwiącym w bardzo dynamicznie rozwijającej się dziedzinie, jaką jest dziś genetyka. Osiągnięcia na polu genetyki są niezmiernie istotne dla pacjentów i codziennej praktyki klinicznej w takich obszarach, jak onkologia, hematologia i choroby rzadkie. Szerszy dostęp do diagnostyki genetycznej jest kluczowy dla pacjentów onkologicznych, ponieważ pozwala dobrać skuteczne leczenie celowane i określić ryzyko zachorowania u bliskich chorego. Większość chorób rzadkich ma podłoże genetycz-

ne, badania genetyczne pozwalają więc w sytuacji podejrzenia takiego schorzenia postawić prawidłową diagnozę i rozpocząć leczenie. Aby zwiększyć dostępność do badań genetycznych, potrzeba nam jasnych standardów postępowania i usprawnień organizacyjnych.

Niezwykle istotne jest dla mnie to, by w obradach zespołu brali aktywny udział eksperci i praktycy. Doceniam również to, że częstymi gośćmi podczas posiedzeń zespołu byli przedstawiciele Ministerstwa Zdrowia, dzięki czemu merytoryczna dyskusja – mam nadzieję – miała wpływ na wypracowanie konkretnych rozwiązań systemowych służących pacjentom.

Druga połowa 2024 roku będzie dla zespołu równie aktywna. Chciałabym, aby posiedzenia były okazją

do dyskusji nie tylko o nowoczesnych technologiach lekowych, ale też o innowacjach rozumianych jako narzędzia wspierające nowoczesne zarządzanie kadrami medycznymi, obszar profilaktyki czy rozwój e-zdrowia.

## Odwrócić piramidę

Chciałabym także zainicjować dyskusję o konieczności przemodelowania organizacji diagnostyki i leczenia. Dziś większość procedur wykonuje się w szpitalach, a to model kosztowny i nieefektywny. Przykładowo: wiele nowoczesnych leków mogłoby być przyjmowanych przez pacjentów w warunkach ambulatoryjnej opieki specjalistycznej, czego doskonałym przykładem jest hematologia.



# Ze słońcem da się żyć

**Za nami wyjątkowo słoneczne i upalne lato. Eksperti prognozują, że podobnie będzie w kolejnych latach. Czy ocieplenie klimatu spowoduje, że nowotworów skóry będzie u nas coraz więcej?**

Już od kilku lat obserwujemy wzrost zachorowań na nowotwory skóry, np. co osiem-dziesięć lat podwaja się liczba osób z czerniakiem. Trudno powiedzieć, czy za ten wzrost odpowiada ocieplenie klimatu. Nie ulega jednak wątpliwości, że to, czy zachorujemy na nowotwór skóry, będzie zależało przede wszystkim od tego, jak będziemy zachowywać się na słońcu. Większość Polaków ma bardzo jasną karnację – fototyp 1 lub 2. To oznacza, że takie osoby łatwo ulegają oparzeniom słonecznym, są bardzo wrażliwe na słońce, nie mają naturalnej ochrony przed promieniowaniem UV. Oczywiście im intensywniejsze słońce, tym łatwiej dochodzi do oparzeń, ale to nie znaczy, że ze słońcem nie da się żyć. Trzeba tylko zachować umiar i zdrowy rozsądek.

**Od lat słyszymy, że mamy stosować kremy z filtrami UV, nie opalać się, nosić nakrycia głowy, a mimo to przybywa chorych na czerniaka, czyli najgroźniejszy nowotwór skóry. Dlaczego tak się dzieje?**

Rośnie liczba chorych na czerniaka, bo Polacy słuchają, ale nie słyszą. Dobrą rzeczą jest to, że wszystkie te zalecenia dotyczące tego, jak korzystać ze słońca, powoli przebijają się do świadomości Polaków. Coraz więcej osób zwraca uwagę na zmiany na swojej skórze. To sprawia, że wykrywamy coraz więcej czerniaków, ale są to nowotwory na wczesnym etapie rozwoju. Dzięki temu nie rośnie już u nas umieralność z powodu tego nowotworu. I to jest super wiadomość.

**prof. dr hab. n. med. Piotr Rutkowski**

przewodniczący Polskiego Towarzystwa Onkologicznego, przewodniczący Zespołu Ministra Zdrowia ds. Narodowej Strategii Onkologicznej, kierownik Kliniki Nowotworów Tkanek Miękkich, Kości i Czerniaków Narodowego Instytutu Onkologii im. M. Skłodowskiej-Curie w Warszawie



**Czerniaki we wczesnym stadium rozwoju są całkowicie uleczalne.**

Oczywiście. Wyleczalność czerniaka, który ma grubość mniej niż 0,8 mm, a który może rosnąć dwa, trzy lata, wynosi 98–99 proc.

**A co z pacjentami, u których czerniak jest w stadium zaawansowanym?**

Mamy dostęp do terapii przy zaawansowanych formach czerniaka, co też przekłada się na poprawę przeżyć, bo nawet część zaawansowanych czerniaków możemy obecnie wyleczyć. Takie leczenie jest jednak super drogie, nieporównywalnie droższe od prostej czynności – regularnej obserwacji własnej skóry. Oczywiście najlepiej się nie opalać, a szczególnie nie ulegać oparzeniom słonecznym w dzieciństwie. Na szczęście obecnie coraz więcej rodziców chroni dzieci przed promieniowaniem UV, co przez wiele lat nie miało miejsca.

**Może jednak lepiej w ogóle unikać słońca?**

**Żaden onkolog nie mówi, żeby w ogóle nie korzystać ze słońca. Niewielkie dawki promieniowania UV są bardzo korzystne.**

Żaden onkolog nie mówi, aby w ogóle nie korzystać ze słońca. Nie zabraniamy przebywania na słońcu. Niewielkie dawki promieniowania UV są bardzo korzystne, bo dzięki temu zachodzi synteza witaminy D, której prawidłowy poziom działa protekcyjnie na większość nowotworów, nie mówiąc już o chorobach układu krążenia. Ale jednocześnie warto pamiętać, że bardzo intensywne opalenie się hamuje produkcję witaminy D w skórze i działa negatywnie na układ odpornościowy. Natomiast zdecydowanie przeciwni jesteśmy jako onkolodzy opalaniu się w solarium. Udało nam się wprowadzić przepisy, w myśl których z solarium nie mogą korzystać osoby niepełnoletnie, ale to dopiero początek. Kraje o bardzo wysokim nasłonecznieniu, takie jak Australia czy Brazylia, idą w kierunku całkowitego zakazu korzystania z solarium. Promieniowanie UV w solarium jest 10 razy większe niż promieniowanie nawet intensywnego słońca. Wystarczy minuta do dwóch

w solarium, aby doszło do zmiany koloru skóry. A na intensywnym słońcu potrzeba na to mniej więcej pół godziny.

**Wciąż jeszcze jest wiele do zrobienia, aby u nas nie przybywało chorych na nowotwory skóry, tak jak to jest w krajach skandynawskich.**

U nas wciąż na plaży stawia się parasole, a nie parasole. I nie stosujemy się do zaleceń specjalistów. Aby krem z filtrem zaczął działać, trzeba się posmarować 5–10 minut przed wyjściem na słońce.

**Dlaczego u nas profilaktyka jest na niskim poziomie?**

Bo od dzieciństwa nie wpaja się nam w szkole, jak jest ona ważna. Na Zachodzie uczniowie dostają kremy z filtrem i wiedzą, jak i kiedy z nich korzystać, a u nas wiele działań ma charakter jedynie akcyjny. Bardzo liczę na godziny dla zdrowia czy nowy przedmiot – nauka o zdrowiu, który ma zostać wprowadzony do szkół. Regularna edukacja dzieci jest niezbędna, aby poprawić choćby statystyki dotyczące nowotworów. Jako Akademia Czerniaka od wielu lat edukujemy dzieci w szkole i już zauważamy zmiany. Młodzi ludzie nie opalają się tak chętnie jak ich rodzice. Z najnowszych danych, które mamy w ramach Narodowej Strategii Onkologicznej, wynika, że coraz więcej pacjentów z czerniakiem przeżywa pięć lat. Skok, jaki dokonał się w ciągu ostatnich ośmiu lat, jest olbrzymi – z 52 proc. do 78 proc. przeżyć pięcioletnich. W żadnym nowotworze nie udało się uzyskać takiej pozytywnej zmiany, ale jest to efekt zmasowanego działania Ministerstwa Zdrowia, pozarządowych organizacji i nas, lekarzy.

rozmawiała Dorota Reinisch

# Dlaczego więcej młodych osób choruje na raka jelita grubego?



**prof. dr hab. n. med. Lucjan Wyrwicz**

kierownik Kliniki Onkologii i Radioterapii w Narodowym Instytucie Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie w Warszawie; specjalizuje się w nowotworach układu pokarmowego

opublikowane już badania naukowe, istnieje związek między stosowaniem antybiotyków w okresie dzieciństwa a zwiększonym ryzykiem raka jelita grubego. Antybiotyki, poza potrzebnym działaniem na bakterie chorobotwórcze wywołujące infekcje, niestety modyfikują skład naszej naturalnej mikrobioty jelitowej. I przyjmuje się, że to prowadzi do zachwiania równowagi pracy błony śluzowej jelit. Nie potrafimy tej informacji przełożyć na jakieś praktyczne wnioski, poza faktem, który może być uznany za banał, iż nie należy stosować antybiotyków w sytuacji, w której nie są one wskazane.

**Co szkodzi wątrobie**

Rośnie w całym świecie liczba zachorowań na nowotwory dróg żółciowych, przy czym głównie dotyczy to tak zwanych nowotworów wewnątrzwątrobowych dróg żółciowych, czyli małych kanalików

**Coraz trudniej jest proponować pacjentom jedną ścieżkę działania, gdy trzy albo cztery metody prowadzić mogą do podobnego odsetka wyleczeń.**

wprowadzających żółć jeszcze w środku miąższu wątroby. Przyczyny tego zjawiska nie są do końca jasne, ale łatwiej je sobie wyobrazić, gdy zastanowimy się, jaki proces chemiczny odbywa się w tej części organizmu. Wątroba do tych kanalików wydziela substancje toksyczne, które zostały wchłonięte do naszej krwi.

**Czy szczepienia mogą ograniczyć liczbę zachorowań na nowotwory przewodu pokarmowego?**

Wszyscy słyszeliśmy pewnie o wirusie HPV. Patogen ten jest czynnikiem sprawczym raka szyjki macicy. Co ważne, wirus ten może się także rozwijać w innych regionach naszego organizmu. W przewodzie pokarmowym jest on czynnikiem sprawczym nowotworów okolic gardła, przełyku i końcowej części przewodu pokarmowego, czyli raka kanału odbytu. Co prawda większość nowotworów w gardle czy przełyku jest powodowana przez takie klasyczne czynniki sprawcze, jak palenie czy alkohol, ale coraz więcej obserwujemy zachorowań powodowanych przez wirusa HPV. W przypadku raka płaskonabłonkowego przełyku przed laty nie widywaliśmy młodych wysportowanych pacjentów stroniących od używek, którzy pojawiliby się z tym rozpoznaniem. I jest to kolejny powód do tego, aby zachęcać do szczepienia dzieci przeciwko wirusowi HPV we wskazanym wieku.

**Możliwe jest personalizowanie leczenia**

W zasadzie leczenie przebiega podobnie. Wiadomo, iż u młodego dorosłego

rozmawiamy także o wpływie leczenia onkologicznego na zachowanie płodności w przyszłości. Dużo większą uwagę poświęcamy zapobieganiu późnym toksycznościom terapii onkologicznych, które rozwijają się po 10, 15 czy 20 latach od leczenia. W przypadku młodszego wieku zachorowania częściej spotykamy się z zespołami rodzinnych nowotworów, choć o wywiad rodzinny pytamy zawsze. W teorii leczenie przebiega tak samo, ale w praktyce dziś już w przypadku wielu nowotworów onkolog może proponować więcej niż jedną metodę prowadzenia leczenia.

Co jest w tej dyscyplinie medycyny takie niesamowite, to fakt, że coraz trudniej jest proponować pacjentom jedną ścieżkę działania, gdy trzy albo cztery metody, kompletnie różne, prowadzić mogą do podobnego odsetka wyleczeń. Taką sytuację obecnie mamy przy planowaniu leczenia u pacjentów z rakiem odbytnicy. U pacjenta w młodszym wieku każda z tych metod jest dopuszczalna do zastosowania, a pacjent może wskazać swoje preferencje dotyczące długości terapii, stosowania radioterapii, chemioterapii itd. To jakbyśmy udali się w odwiedzinę do znajomego, a on nas pyta „kawa czy herbata?”. I zwykle każdy z nas ma określoną preferencję w tak prostym wyborze napoju.

Największym wyzwaniem jest wythumaczenie pacjentowi, który może otrzymać kilka wariantów terapii równoważnych, czym są te terapie. I to jest właśnie współczesna personalizacja leczenia, która przybiera najpełniejszą formę właśnie u młodych dorosłych.

W nowotworach układu pokarmowego widać kilka trendów epidemiologicznych. Rośnie w świecie liczba zachorowań na raka trzustki, co jest związane ze starzeniem się populacji wielu krajów. Bardziej niepokojącym trendem jest wzrost zachorowań na raka jelita grubego u młodych dorosłych. W chorobie, w której średni wiek zachorowania wynosił 67 lat, obserwujemy, dzięki wprowadzaniu programów badań przesiewowych w kierunku raka jelita grubego, spadek zachorowań w typowej populacji. Niestety, w wielu krajach notuje się zachorowania coraz częściej u osób młodych.

**Winne mogą być antybiotyki**

Jakie mogą być przyczyny zachorowań na raka jelita grubego u młodych dorosłych? Są one badane, ale jak wykazały



# Wielki postęp w leczeniu raka płuca

**Dzięki współczesnej diagnostyce onkologicy leczący raka płuca mogą sięgnąć po leczenie celowane. To znacznie poprawiło rokowanie pacjentów i sprawia, że raka płuca leczymy dziś dużo skuteczniej.**

Współczesna diagnostyka u chorych na raka płuca opiera się na trzech filarach. Pierwszym jest potwierdzenie obecności zmian nowotworowych na podstawie badania patomorfologicznego materiału pobranego z podejrzanej zmiany. Podstawą diagnostyki będzie też określenie zaawansowania nowotworu w oparciu o szereg badań obrazowych. Trzecim kluczowym elementem procesu diagnostycznego jest wykrycie zaburzeń genetycznych i molekularnych w komórkach raka.

## Diagnostyka genetyczna i molekularna

Konieczne jest odróżnienie raków niedrobnokomórkowych od raka drobnokomórkowego. Równie ważne jest wykrycie nieprawidłowości genetycznych lub molekularnych. Może to mieć znaczenie podczas wybierania najlepszego sposobu leczenia. Dobór leczenia na podstawie wyników badań stanu genów i wskaźników molekularnych dotyczy przede wszystkim raków niedrobnokomórkowych. W przyszłości może mieć jednak znaczenie także dla wyboru skutecznego leczenia pacjentów z rakiem drobnokomórkowym.

Diagnostyka genetyczna i molekularna powinna objąć pacjentów z niedrobnokomórkowym rakiem płuca we wczesnym stadium, przed włączeniem leczenia chirurgicznego lub radykalnej radioterapii, a także chorych na uogólnione nowotwory. Coraz częściej

nowoczesne metody terapii systemowej są wykorzystywane jako uzupełnienie leczenia radykalnego lub postępowanie konsolidujące wyniki uzyskane po zastosowaniu radykalnej radiochemioterapii.

## Spersonalizowane leczenie raka płuca

Prowadzenie szczegółowej diagnostyki patomorfologicznej i molekularnej jest podstawą indywidualizacji postępowania. Nowoczesne leczenie opiera się na ocenie charakterystyki chorych (np. wiek, stan sprawności ogólnej, stopień odżywienia, współwystępowanie innych chorób, wydolność ważnych narządów), cech nowotworu (np. typ histologiczny, stopień złośliwości, obecność zaburzeń molekularnych) i wartości dostępnych metod leczenia (w tym – analizy ryzyka występowania niepożądanych działań i możliwości wspomagającego leczenia).

Wprowadzenie do praktyki metod leczenia ukierunkowanych na konkretne cele istotnie poprawiło rokowanie chorych z rakiem płuca. Jako cele leczenia rozumiemy tutaj określone zaburzenia genów lub czynniki molekularne.

**Obecnie dostępnych jest szereg metod leczenia ukierunkowanego lub immunoterapii, co wielokrotnie wydłużyło przeżycia chorych i poprawiło jakość życia.**



## prof. dr hab. n. med. Maciej Krzakowski

konsultant krajowy w dziedzinie onkologii klinicznej (od 1998 roku), prezes Polskiego Towarzystwa Onkologii Klinicznej, kierownik Kliniki Nowotworów Płuca i Klatki Piersiowej Narodowego Instytutu Onkologii im. M. Skłodowskiej-Curie w Warszawie

## Ważne wczesne wykrywanie

Przykładem jest możliwość zmniejszenia ryzyka nawrotów niedrobnokomórkowych raków płuca po radykalnym leczeniu chirurgicznym dzięki zastosowaniu okołoperacyjnej immunoterapii. Pozwala to na zmniejszenie ryzyka o 30, a nawet 45 proc. Znaczne korzyści można również uzyskać w przypadku stosowania leków ukierunkowanych na zaburzenia genów EGFR i ALK po chirurgicznym leczeniu. Dla pacjentów istotne jest, że immunoterapia przedoperacyjna i pooperacyjna oraz uzupełniające stosowanie leków anty-EGFR jest dostępne w Polsce w ramach bezpłatnego dla chorych programu lekowego.

Tym bardziej ważne jest wykrywanie nowotworów płuca w stadium zaawansowania, w którym możliwe jest przeprowadzenie radykalnego leczenia chirurgicznego. Zwiększenie wykrywalności raka płuca o zaawansowaniu wczesnym jest możliwe pod warunkiem wykorzystywania możliwo-

ści uczestniczenia w programie wczesnego wykrywania. Obejmuje on wykonywanie badań niskodawkowej tomografii komputerowej klatki piersiowej u osób z grupy ryzyka. Chodzi przede wszystkim o osoby w wieku powyżej 55. roku życia i długoletnich palaczy tytoniu, czyli osoby wypalające 20 papierosów dziennie przez ponad 20 lat. Istotne jest, że badanie niskodawkowej tomografii komputerowej umożliwia wykrywanie innych – niż nowotwory – chorób narządów klatki piersiowej.

## Wielki postęp w leczeniu

Znaczące korzyści są obecnie uzyskiwane u chorych na zaawansowane raki płuca pod wpływem stosowania leczenia ukierunkowanego na cele molekularne i immunoterapii. W przeszłości chorzy na uogólnione raki niedrobnokomórkowe płuca mogli otrzymywać jedynie chemioterapię. Obecnie dostępnym jest – również w Polsce – wiele metod leczenia ukierunkowanego lub immunoterapii, co wielokrotnie wydłużyło przeżycia chorych i poprawiło jakość życia. Warunkiem wykorzystania możliwości wspomnianych metod leczenia jest prowadzenie nowoczesnej diagnostyki, która powinna obejmować ocenę obecności zaburzeń szeregu genów odpowiedzialnych za powstawanie niedrobnokomórkowych raków płuca oraz określanie poziomu czynnika określającego skuteczność immunoterapii.

Korzyści związane z wykorzystywaniem immunoterapii i leków ukierunkowanych molekularnie są obecnie mniejsze w przypadku drobnokomórkowego raka płuca, ale również w wymienionym nowotworze pojawiły się ostatnio sygnały świadczące o wartości immunoterapii konsolidującej efekty uzyskiwane po zastosowaniu radiochemioterapii lub chemioterapii.

# Leczenie i profilaktyka nowotworów ginekologicznych wymagają poprawy

**Różnice w wynikach leczenia nowotworów ginekologicznych u Polek i Europejki są w dużej mierze związane z organizacją naszego systemu zdrowia. W onkologii sprawdza się centralizacja leczenia. To oznacza, że mniejsze placówki powinny kierować pacjentki i pacjentów do ośrodków, które specjalizują się w leczeniu danej choroby. Ta specjalizacja opiera się na lekarzach z dużym doświadczeniem i na oferowaniu pełnego pakietu działań w zakresie diagnostyki, leczenia, a także rehabilitacji.**

W Polsce, niestety, system się rozhermetyzował. To znaczy, że leczeniem onkologicznym zajmują się również małe placówki. Szpitale powiatowe nie mają jednak infrastruktury i doświadczenia, które dawałoby gwarancję leczenia wysokiej jakości.

## Nie każdy kierowca startuje w wyścigach Formuły 1

Operacje ginekologiczne są wyjątkowo skomplikowane i rozległe. Na przykład w raku jajnika nie chodzi tylko o chirurgię jamy brzusznej, ale też o chirurgię klatki piersiowej. To oznacza, że zespół zgromadzony w sali operacyjnej powinien być interdyscyplinarny i mieć doświadczenie w tak rozległych zabiegach. Skomplikowane zabiegi

wymagają też dobrej opieki pooperacyjnej, z oddziałem intensywnej terapii i dostępnością doświadczonego personelu.

Doświadczenie chirurgów jest kluczowe dla wyników leczenia nowotworu. Gdy w szpitalu powiatowym rocznie przeprowadza się pięć czy sześć zabiegów z powodu nowotworów ginekologicznych, lekarze nie mogą mówić, że mają doświadczenie w takich zabiegach. Jeśli lekarzowi brakuje doświadczenia albo zespołu, który może przeprowadzić z nim rozległą operację, może wybrać rozwiązanie, któremu sam poddał, ale nie będzie to rozwiązanie najbardziej optymalne dla pacjentki. W takim przypadku nowotwór może nie zostać całkowicie usunięty. A żadne, nawet najbardziej innowacyjne leczenie, nie zastąpi odpowiedniej chirurgii. Zabieg jest fundamentem skutecznego leczenia i zazwyczaj tylko raz mamy szansę zrobić go właściwie. Nie wszystko da się naprostować.

W polskim systemie opieki nad pacjentką onkologiczną, który ma prowadzić chorych za rękę. Pacjenci nie powinni samodzielnie szukać ścieżki leczenia swojej choroby.

Analizy wykonywane na świecie pokazują wyraźnie, że tam, gdzie leczenie jest prowadzone w szpitalach z dużym doświadczeniem, wyniki dotyczące skuteczności terapii są o wiele lepsze.

Trudno z tymi faktami dotrzeć do społeczeństwa. Jednak w medycynie – jak w innych zawodach – liczą się doświadczenie i specjalizacja. Nie oczekujemy przecież od zwykłego kierowcy, że wsiądzie w samochód wyścigowy i pojedzie tak samo sprawnie jak zawodowy kierowca na wyścigach Formuły 1.

## Dlaczego badania profilaktyczne ratują życie?

Sytuację ma poprawić Krajowa Sieć Onkologiczna, która wejdzie w życie wiosną 2025 roku. Leczenie będzie wówczas skupione w ośrodkach z największym doświadczeniem i odpowiednim zapleczem.

W Polsce mamy także duże zaniedbania w zakresie profilaktyki. Są nowotwory, które możemy wykryć na bardzo wczesnym etapie. Niestety, zgłaszalność na badanie cytologiczne czy badanie mammograficzne piersi jest mniejsza, niż oczekujemy. Część pacjentek deklaruje, że przechodzi te badania w ramach prywatnej opieki zdrowotnej. Wciąż jednak pozostaje duża grupa pacjentek z wysokim ryzykiem rozwoju choroby, która nie przechodzi regularnych badań. To sprawia, że wiele osób zgłasza się do nas już w zaawansowanym stadium choroby nowotworowej. A to zdecydowanie zmniejsza

**Organizacja systemu ochrony zdrowia jest podstawą skutecznej opieki nad pacjentką onkologiczną i przekłada się na wyniki leczenia.**

## prof. dr hab. n. med. Mariusz Bidziński

konsultant krajowy w dziedzinie ginekologii onkologicznej, kierownik Kliniki Ginekologii Onkologicznej Narodowego Instytutu Onkologii im. M. Skłodowskiej-Curie w Warszawie



szanse na wyleczenie. Skuteczność leczenia w onkologii jest związana z momentem wykrycia choroby.

Organizacja systemu jest podstawą skutecznej opieki nad pacjentką onkologiczną i przekłada się na wyniki leczenia. Pieniądże też są ważne, ale w dobrze funkcjonującym systemie ochrony zdrowia mogą być one racjonalnie wydawane.

Polski system ochrony zdrowia coraz szybciej daje dostęp do najnowszych terapii. Na przykład w raku jajnika sytuacja jest pod tym względem porównywalna z innymi krajami Europy, a nawet wyprzedzamy niektóre kraje.

Potrzebujemy jednak budowania w społeczeństwie świadomości, jak ważne są badania profilaktyczne i jak ważny jest wybór właściwego ośrodka w przypadku choroby onkologicznej.



# Dogoniliśmy Europę

Ostatnie lata przyniosły bardzo duży postęp w leczeniu nowotworów krwi. W Polsce leczymy je już w zasadzie tak samo skutecznie, jak robią to lekarze w USA czy krajach Europy Zachodniej – mówi prof. **Krzysztof Giannopoulos**, prezes PTHiT.

**Czy na tle onkologii, bardzo szerokiej dziedziny, hematologia jest specjalizacją znacząco węższą? Jakimi pacjentami się zajmuje?**

W powszechnej świadomości hematologię postrzega się w zasadzie jako hematologię. Tymczasem jest to pojęcie zawężone. Hematologia, wchodząca w skład interny, to dziedzina zajmująca się leczeniem chorób krwi i układu krwiotwórczego, natomiast hematologia koncentruje się na nowotworach krwi. W stosunku do onkologii będzie to więc dziedzina węższa. Nowotwory układu krwiotwórczego i układu chłonnego stanowią około 10 proc. wszystkich nowotworów. Odrębność hematologii, nazywanej również onkohematologią, bierze się stąd, że nowotwory układu krwiotwórczego i chłonnego są niezwykle niejednorodne i mają specyfikę zupełnie inną niż guzy łe, będące domeną onkologii. Ponadto nowotwory krwi stanowią epidemiologicznie rosnący problem i coraz większe wyzwanie dla systemu ochrony zdrowia.

**Na jakim poziomie kształtuje się obecnie zachorowalność i umieralność na nowotwory krwi w Polsce? Jak wypadamy w tym zakresie na tle Europy?**

Zachorowalność na nowotwory krwi w Polsce nie różni się znacząco od tej w innych krajach Europy. Szacuje się, że każdego roku taką diagnozę słyszy ponad 13 tysięcy osób, a sumarycznie chorych pod opieką hematologa jest ponad 100 tys. Warto tu jednak zasygnalizować, że w pewnych grupach, np. wśród osób starszych, mamy trudności z identyfikacją wszystkich przypadków zachorowań. Dobrym przykładem są nowotwory mielodysplastyczne u osób w wieku podeszłym.

Pytanie o umieralność jest natomiast tak naprawdę pytaniem o skuteczność leczenia, a z jej oszacowaniem mamy pewną trudność. Wynika ona z tego, że nie dysponujemy dobrym rejestrem nowotworów krwi. Funkcjonuje wprowadzenie krajowy rejestr nowotworów, ale są w nim zbierane przede wszystkim dane o guzach litych. Badacze z obszaru hematologii, związani np. z Polską Grupą Szpiczakową, wskazują na pewien dystans, jeśli chodzi o skuteczność terapii niektórych nowotworów krwi, który nadal dzieli nasz kraj od Europy Zachodniej. Myślę jednak, że w ostatnich latach dostęp do nowoczesnego leczenia poprawił się na tyle, że z czasem znajdzie to odzwierciedlenie we wskaźnikach przeżycia.

Zachorowalność na nowotwory i inne choroby hematologiczne rośnie, co wynika z tego, że polskie społeczeństwo – podobnie jak europejskie – się starzeje. Zwiększająca się liczba pacjentów hematologicznych to także paradoksalnie pokłosie postępu w medycynie. W porównaniu z poprzednimi dekadami obecnie chorzy z rozpoznaniem nowotworem krwi, dzięki znacznie skuteczniejszemu niż w przeszłości leczeniu, po prostu dłużej żyją. Większość nowotworów krwi zalicza się obecnie do chorób indolentnych, czyli takich, w których przypadku celem terapii jest nie tyle wyleczenie, ile kontrola objawów i maksymalne wydłużenie pacjentowi życia. Niestety, o całkowitym wyleczeniu możemy mówić jedynie w mniejszej części nowotworów krwi, choć bez wątpliwości ostatnie lata przyniosły duży postęp i dziś, dzięki skutecznemu leczeniu, pacjenci z nowotworami krwi żyją znacznie dłużej.

**Czy nowotwory krwi możemy zaliczyć do nowotworów rzadkich? Jakie są te najczęściej diagnozowane u nas?**

Tak, ze względu na swoją specyfikę większość nowotworów układu krwiotwórczego i chłonnego zaliczanych jest do kategorii chorób rzadkich lub wręcz ultraradkich.



**prof. dr hab. n. med. Krzysztof Giannopoulos**  
prezes Polskiego Towarzystwa Hematologów i Transfuzjologów,  
kierownik Zakładu Hematologii Doświadczalnej UM w Lublinie

Najczęściej diagnozowaną w Polsce białaczką, podobnie zresztą jak w całej Europie i USA, jest przewlekła białaczka limfocyto-wa. Co ciekawe, jest to schorzenie rzadko diagnozowane w populacji azjatyckiej. Choruje na nią ok. 18 tysięcy osób. Przewlekła białaczka limfocyto-wa to choroba bardzo zróżnicowana: istnieje grupa chorych, którzy mimo diagnozy, ze względu na brak aktywności choroby, nie wymagają leczenia. Ich długość życia jest zbliżona do długości życia osób zdrowych. Ale są też pacjenci, którzy pilnie terapii wymagają, a ich rokowanie zależy od wielu czynników. W przebiegu przewlekłej białaczki limfocyto-wy wpisany jest niedobór odporności. Oznacza to, że choć w wielu przypadkach pacjent nie wymaga leczenia białaczki, może być bardziej narażony na przebieg infekcji. Doskonale byłoby to widać w czasie pandemii COVID-19. Wśród pacjentów z przewlekłą białaczką limfocyto-wą śmiertelność z powodu zakażenia SARS-CoV-2 wynosiła nawet 30 proc.

**Mimo że dostęp do leczenia poprawił się, nadal wielu pacjentów słyszy diagnozę zbyt późno. Z czego wynika ten problem?**

Istotnie, ostatnie lata przyniosły bardzo duży postęp w leczeniu nowotworów krwi. Co ważne, w Polsce leczymy je już w zasadzie tak samo skutecznie, jak robią to lekarze w USA czy w krajach Europy Zachodniej. Polscy pacjenci w większości mają już dostęp do nowoczesnych leków, choć oczywiście nadal są takie grupy chorych, gdzie nie jest on wystarczający. Ogólny trend jest taki, że w leczeniu nowotworów krwi odchodzi się od stosowania chemioterapii w kierunku skuteczniejszych terapii celowanych.

Niestety, organizacja opieki nad pacjentami z nowotworami krwi nadal pozostawia wiele do życzenia. W wielu przypadkach diagnozę stawia się tak późno, że lekarze zaczynają leczenie od terapii ratunkowej w szpitalu. Tymczasem rozpoznanie powinno zostać postawione nie w szpitalu, ale w poradni ambulatoryjnej opieki specjalistycznej. Co więcej, ścieżka pacjenta powinna zaczynać się od gabinetu lekarza rodzinnego, który jako pierwszy może wysunąć podejrzenie nowotworu krwi. Aby to jednak działało, lekarz rodzinny powinien mieć możliwość wysłania pacjenta na jednorazową konsultację do hematologa, który określiłby dalsze postępowanie i zdecydował, czy pacjent powinien trafić do poradni lub oddziału hematologicznego. Rozwiązanie przypominałoby opiekę koordynowaną wdrożoną ostatnio do podstawowej opieki zdrowotnej. Jako środowisko staramy się forsować jego wprowadzenie.

**Jakie zmiany systemowo-organizacyjne mogłyby poprawić diagnostykę i leczenie nowotworów hematologicznych?**

Konieczne jest przeniesienie ciężaru diagnostyki i leczenia ze szpitali na AOS. Nie oznacza to, że szpitalne oddziały hematologiczne znikną. Nadal bowiem są i będą pacjenci wymagający leczenia w warunkach szpitalnych,

Organizacja opieki nad pacjentami z nowotworami krwi nadal pozostawia wiele do życzenia. W wielu przypadkach diagnozę stawia się tak późno, że lekarze zaczynają leczenie od terapii ratunkowej w szpitalu.

np. ze względu na agresywny przebieg choroby. Obecnie przy każdym oddziale działa przyszpitalna poradnia hematologiczna. Takich poradni jest obecnie 50. W systemie działa też ok. 50 specjalistycznych poradni hematologicznych, które ze względu na umowę z Narodowym Funduszem Zdrowia nie mogą realizować wszystkich świadczeń – nie są one zlokalizowane przy oddziałach szpitalnych. Chodzi np. o prowadzenie programów lekowych z nowoczesnym, doustnym leczeniem. Umożliwienie tym poradniom realizacji programów lekowych poprawiłoby dostępność do leczenia. Zgłaszane były obawy, że skutkowałoby to pogorszeniem bezpieczeństwa terapii, ale to bezzasadne obawy. Nasi specjaliści są naprawdę świetnie wykształceni i doskonale do tego przygotowani.

Chcemy przede wszystkim usprawnić ścieżkę pacjenta i podążać za światowymi trendami w leczeniu, czyli odchodzić od chemioterapii w kierunku leczenia doustnego. Co to oznaczałoby dla chorych? To, o czym już wcześniej wspominałem, czyli odwrócenie piramidy świadczeń. Pacjenci leczeni z wykorzystaniem nowoczesnych, doustnych terapii celowanych nie muszą leżeć w szpitalu, mogą z powodzeniem być leczeni na poziomie poradni. Dla chorych to same korzyści, ponieważ byłoby leczeni bliżej domu, bez wystawiania na ryzyko szpitalnej infekcji. Co więcej, dziś kolejki do oddziałów hematologicznych są bardzo długie. Gdyby część pacjentów była leczona na poziomie poradni, czas oczekiwania na przyjęcie do szpitala znacznie by się skrócił. Przemodelowanie opieki w tym kierunku to dziś wielkie wyzwanie stojące przed hematologią. Bardzo cieszą nas więc jako środowisko zmiany zapowiadanego przez Ministerstwo Zdrowia, które chce położyć nacisk właśnie na odwrócenie piramidy świadczeń.

Zmian wymaga też sama organizacja diagnostyki nowotworów krwi. Dostępność do niej należałoby w mojej ocenie rozproszyć.

**Co to oznacza?**

Specjalistyczne procedury, takie jak badania genomowe, cytometryczne czy histopatologiczne powinny być wykonywane w ośrodkach referencyjnych. Natomiast miejsca, gdzie byłby pobierany materiał do badania, powinny być zlokalizowane blisko pacjenta, np. w poradniach hematologicznych, które niekoniecznie muszą znajdować się przy oddziałach szpitalnych lub klinikach. Tak jest to zorganizowane np. w Niemczech. Warto, by Polska czerpała z doświadczenia innych państw. Tymczasem w Polsce często przyjmuje się pacjentów do szpitala, by wykonać im badania diagnostyczne, które nie wymagają z medycznego punktu widzenia hospitalizacji. Po prostu jest to dla szpitala bardziej opłacalne, ponieważ ośrodek może wówczas bez problemu rozliczyć się z Narodowym Funduszem Zdrowia. Poradnie najczęściej nie mają takiej możliwości. To koniecznie wymaga zmiany, tym bardziej że taki stan rzeczy nie ma medycznego uzasadnienia. Pobranie materiału np. do badania

genetycznego lub cytometrycznego to po prostu zwykłe pobranie krwi.

**Czy mimo różnic pomiędzy poszczególnymi nowotworami krwi udało się zidentyfikować ich wspólne podłoże? Czy z czasem możemy się spodziewać profilaktyki w postaci szczepionki?**

Niestety, nie mam dobrych wiadomości. Przy obecnym stanie wiedzy na temat nowotworów krwi wydaje się to mało prawdopodobne. Znamy wyprawdzie ich patomechanizm i wiemy, jak się rozwijają. Natomiast nadal tajemnicą pozostaje to, skąd się biorą. Jaką rolę w ich genezie odgrywa układ odpornościowy? Tak naprawdę nie potrafimy wyjaśnić, czy charakterystyczny dla nowotworów krwi niedobór odporności jest ich przyczyną, czy konsekwencją. Bez wątpienia jednak układ odpornościowy odgrywa w leczeniu nowotworów hematologicznych ogromną rolę. Warto wiedzieć, że nawet jedna trzecia pacjentów z białaczkami umiera w wyniku powikłań infekcyjnych, a nie postępu choroby. Zawodzi ich więc układ immunologiczny. Jego znaczenie wykorzystuje się też w nowoczesnej immunoterapii. Optymistyczne jest to, że wiele koncepcji szczepień przeciwnowotworowych jest weryfikowanych w badaniach klinicznych, więc z nadzieją patrzymy w przyszłość.

**Jedną z najbardziej zaawansowanych i innowacyjnych metod immunoterapii jest terapia CAR-T.**

Terapia CAR-T opiera się na zmodyfikowanych dzięki metodom inżynierii genetycznej limfocytach T, które zyskały zdolność rozpoznawania komórek nowotworowych, dzięki czemu są zdolne do ich zniszczenia. Po genetycznej modyfikacji są one namnażane, stymulowane i podawane pacjentowi w postaci dożyłnej. Cały proces trwa trzy tygodnie. W Polsce terapia CAR-T jest dostępna dla pacjentów z ostrą białaczką limfoblastyczną i agresywnymi chłoniakami w 10 ośrodkach.

**Jednym z istotniejszych problemów klinicznych w obszarze hematologii pozostaje ostra białaczka szpikowa. Jakie jest dziś rokowanie chorych z taką diagnozą i w jaki sposób wpływa na nie wybór metody leczenia?**

Ostra białaczka szpikowa to choroba o bardzo różnorodnym przebiegu. Rocznie tę diagnozę słyszy w Polsce około 800 osób, choć te dane wydają się niedoszacowane i z pewnością chorych jest znacznie więcej. Charakteryzuje się niekorzystnym rokowaniem i agresywnym przebiegiem. Zgodnie z danymi amerykańskimi jedynie 30 proc. pacjentów przeżyje 5 lat. Zdecydowanie gorzej rokują osoby starsze, ponieważ w przypadku młodszych pacjentów istnieje możliwość leczenia z wykorzystaniem chemioterapii, terapii celowanej, a przede wszystkim przeszczepienia szpiku, co daje lepsze wyniki terapii i możliwość wyleczenia. W przypadku osób starszych, nawet 80-letnich, wskaźnik pięcioletniego przeżycia wynosi poniżej 10 proc. U osób w podeszłym wieku wykonanie przeszczepienia szpiku jest niemożliwe. Szansą na dłuższe życie i dobrą jakość tego życia dla tej grupy chorych jest zastosowanie terapii celowanych molekularnie. Pacjenci i klinicyści czekają na możliwość leczenia z wykorzystaniem zastosowania inhibitora IDH1 w połączeniu z azacytydyną. Leczenie to trzykrotnie wydłuża medianę całkowitego przeżycia w tej grupie chorych.

Warto też dodać, że dzięki postępowi w leczeniu możemy dziś z wysoką skutecznością leczyć niektóre podtypy ostrej białaczki szpikowej, np. ostrą białaczkę promielocytową. W tych przypadkach możliwość wyleczenia to prawie 90 proc.

rozmawiała Emilia Grzela



# Nowoczesne leczenie: podejście spersonalizowane i ukierunkowane na cel

Ostra białaczka szpikowa to rzadki nowotwór krwi. Współczesna medycyna daje lekarzom skuteczne narzędzia do walki z tym nowotworem układu krwiotwórczego. Grupa ryzyka genetycznego, do której chory zostanie zaliczony na podstawie badań, będzie następnie determinowała sposób jego leczenia.

Ostra białaczka szpikowa (AML) należy do stosunkowo rzadkich nowotworów krwi. Szacuje się, że każdego roku w Polsce, podobnie jak w Europie, na AML zapadają cztery osoby na 100 tysięcy mieszkańców. Daje to zachorowalność w skali roku na poziomie około 1200–1600 osób.

Ostra białaczka szpikowa to choroba nowotworowa o podłożu genetycznym, wciąż jednak nie poznaliśmy do końca mechanizmów prowadzących do jej rozwoju.

Wiele wskazuje, że do powstania groźnych mutacji w genach, które powodują, że szpik stopniowo wypełnia się komórkami białaczkowymi, a linie krwiotwórcze produkujące poszczególne rodzaje krwinek powoli zanikają, dochodzi m.in. na skutek predyspozycji genetycznych oraz działania niekorzystnych czynników środowiskowych, takich jak ekspozycja na promieniowanie jonizujące, ale też toksyczne substancje, np. dym nikotynowy.

Wraz z wiekiem ekspozycja na niekorzystne czynniki środowiskowe wydłuża się, a jej efekty zdrowotne się kumulują, rośnie więc też ryzyko zachorowania na AML.

## Wydłużyć przeżycie

AML charakteryzuje się agresywnym przebiegiem. W przypadku braku optymalnego

**prof. dr hab. n. med.**  
**Agnieszka Wierzbowska**

kierownik Katedry i Kliniki  
Hematologii Uniwersytetu  
Medycznego w Łodzi



leczenia oczekiwana długość życia wynosi zaledwie około dwóch miesięcy od diagnozy. Nie oznacza to jednak, że w terapii AML nie dokonał się w ostatnim czasie przełom. Leczenie i jego wyniki będą jednak uzależnione od wielu czynników.

Pacjenci w młodszym wieku oraz dobrym stanie zdrowia, czyli nieobarczeni np. chorobami współistniejącymi, są poddawani intensywnej chemioterapii, której uzupełnieniem może być allogeniczna transplantacja macierzystych komórek krwiotwórczych. Osoby starsze, zwykle o wiele bardziej zdrowotnie obciążone, z reguły nie są dobrymi kandydatami do takiego leczenia, co niestety

determinuje niekorzystne rokowanie w tej grupie. W ich przypadku celem będzie nie tyle wyleczenie, ile wydłużenie przeżycia i poprawa jakości życia.

## Terapie ukierunkowane genetycznie

Dziś postępowanie terapeutyczne w przypadku AML cechuje się o wiele bardziej spersonalizowanym i ukierunkowanym na cel podejściem. Grupa ryzyka genetycznego, do której chory zostanie zaliczony na podstawie badań, będzie następnie determinowała sposób jego leczenia. Ostra białaczka szpikowa jest chorobą niezwykle heterogenną. Za ten sam obraz kliniczny i cytologiczny mogą odpowiadać zupełnie różne mechanizmy genetyczne. Znamy obecnie np. kilkanaście podtypów białaczki z powtarzalnymi aberracjami genetycznymi.

Rokowanie pacjenta będzie różniło się w zależności od zdiagnozowanego podtypu. Co więcej, w wielu przypadkach diagnostyka molekularna pozwala na zastosowanie spersonalizowanej terapii, dobranej do profilu mutacji genetycznej u danego pacjenta.

## Jakie leki dla dorosłych?

Schemat leczenia będzie zależał od podtypu AML, stanu zdrowia chorego oraz wachlarza dostępnych opcji terapeutycznych.

Jedną z częstszych mutacji, które genetycznie odgrywają znaczącą rolę w rozwoju i postępie ostrej białaczki szpikowej, jest FLT3. Jej wystąpienie często wiąże się z gorszym rokowaniem. Dla tej mutacji mamy obecnie trzy zarejestrowane na świecie terapie celowane, z czego dwie są dostępne w Polsce.

Mimo że w leczeniu ostrej białaczki szpikowej dokonał się ostatnio postęp, klinicyści nadal dysponują ograniczonymi możliwościami terapii chorych, którzy m.in. ze względu na wiek czy inne czynniki nie kwalifikują się do intensywnej chemioterapii czy przeszczepu szpiku kostnego.

## Niezaspokojona potrzeba terapeutyczna

W maju ubiegłego roku Komisja Europejska zarejestrowała kolejny nowy lek – iwosydenib. W skojarzeniu z azacytydyną przynosi bardzo dobre efekty terapeutyczne w leczeniu dorosłych pacjentów z nowo rozpoznaną ostrą białaczką szpikową z mutacją genu IDH1. Z badań wynika, że terapia z wykorzystaniem iwosydenibu pozwala osiągnąć ponadtrzykrotne wydłużenie czasu przeżycia całkowitego pacjentów, z około siedmiu–ośmiu miesięcy do ponad dwóch lat. Z nadzieją czekamy na to, aż lek będzie dostępny w Polsce.

# Nadzieja dla chorych na ostrą białaczkę szpikową

Nowe leki ukierunkowane molekularnie są skuteczną formą terapii ostrej białaczki szpikowej. Pozwalają na znaczące wydłużenie przeżycia całkowitego i czasu wolnego do progresji. To szansa dla wielu pacjentów na dłuższe życie i jego lepszą jakość.

Ostra białaczka szpikowa (ang. acute myeloid leukemia – AML) jest jednym z najbardziej złośliwych nowotworów, jakie znamy. Jest to choroba o bardzo dużej dynamice, która często rozwija się bez żadnych przepowiadających objawów, trochę spadając na człowieka jak grom z jasnego nieba. Na dodatek objawy te, zwłaszcza na początku choroby, są dość niecharakterystyczne. Polegają na gwałtownie pogarszającym się samopoczuciu i narastającym osłabieniu. Często na początku choroby mogą wystąpić objawy infekcji, np. zapalenie gardła lub płuc, które nie poddają się leczeniu. Zdarza się, że jedynym objawem jest związana z małopłytkowością skaza krwotoczna pod postacią wybroczyn na skórze, krwawień z nosa i z dziąseł. Szybko postępujący rozwój nowotworu sprawia, że objawy w krótkim czasie stają się intensywne, co zmusza chorych do kontaktu z lekarzem. Ostra białaczka szpikowa jest chorobą, której częstość wzrasta wraz z wiekiem. Najczęściej chorobę diagnozujemy u osób powyżej 60. roku życia.

## Wieloletnia diagnostyka

Podstawowym badaniem diagnostycznym, które sugeruje rozpoznanie ostrej białaczki, jest morfologia krwi obwodowej. Pacjent z takim podejrzeniem musi trafić do specjalistycznego ośrodka hematologicznego, w którym wykonuje się szereg badań, mających na celu potwierdzenie lub wykluczenie choroby. Do badań obowiązkowych w przypadku białaczek należy badanie szpiku kostnego. Kiedyś komórki szpiku oglądaliśmy pod mikroskopem. Dziś konieczne jest wykonanie badania immu-

**prof. dr hab. n. med.**  
**Lidia Gil**

kierownik Kliniki  
Hematologii  
i Transplantacji Szpiku  
Uniwersytetu Medycznego  
w Poznaniu



nofenotypowego, które pozwala na ocenę antygenów białkowych na powierzchni i wewnątrz komórek białaczkowych oraz badania genetyczne. Służą one z jednej strony potwierdzeniu rozpoznania białaczki, a z drugiej strony, są niezbędne do tego, żeby ocenić rokowanie i ustalić zindywidualizowany sposób leczenia.

Dzięki diagnostyce molekularnej i genetycznej możemy dopasować leczenie do każdego pacjenta, co pozwala na osiągnięcie możliwie najlepszych wyników terapii.

## AML – choroba, dla której nie istnieje profilaktyka

Prawidłowy wynik wykonanej dziś morfologii krwi obwodowej nie wyklucza tego, że za miesiąc zostanie postawione rozpoznanie białaczki szpikowej. Niemniej jednak uważam, że badanie ogólne krwi powinno być powtarzane co najmniej dwa razy w roku. U chorych z przewlekłymi chorobami krwi takie badania wykonuje się częściej, pod kontrolą prowadzącego hematologa.

## Ostra białaczka szpikowa – rokowanie

Jest to bardzo trudna choroba. Podczas ostatniej konferencji Amerykańskiego Towarzystwa Hematologicznego (ang. American Society of Hematology, ASH) wykazano na podstawie danych zebranych z różnych ośrodków na świecie, że obecnie daje się wyleczyć około 30 proc. chorych. Jeszcze 20 lat temu ten wskaźnik był niższy niż 10 proc. Dzięki diagnostyce molekularnej i genetycznej możemy dopasować leczenie do każdego pacjenta, co pozwala na osiągnięcie możliwie najlepszych wyników terapii. Pacjenci, którzy są leczeni intensywnie i otrzymują terapie celowane lub transplantację komórek krwiotwórczych, mają szansę wieloletniego przeżycia i wyleczenia. Dotyczy to aż 60 proc. chorych z ostrą białaczką szpikową. Ale są takie postaci choroby, w których rokowanie jest bardzo złe. Mimo postępu, jaki się dokonał w leczeniu ostrych białaczek szpikowych i terapii celowanych, które są coraz bardziej dostępne i w znakomitej większości refundowane dla naszych pacjentów, rokowanie jest niekorzystne, a szanse przeżycia są bardzo ograniczone.

## Nowa opcja terapeutyczna spektakularnie wydłuża życie pacjentów

Obecnie leczenie ostrych białaczek szpikowych u chorych młodszych niż 60–65 lat opiera się o intensywną chemioterapię, często w skojarzeniu z terapią celowaną oraz transplantacją komórek krwiotwórczych. U starszych pacjentów, u których intensywne leczenie nie jest możliwe ze względu na ryzyko powikłań, do niedawna nie było możliwe skuteczne leczenie. Obecnie stosowana terapia oparta o połączenie doustnego wenetoklaksu i podskórnej azacytydyny umożliwia uzyskanie odpowiedzi u ponad 60 proc. chorych. Bardzo czekamy jednak na możliwość leczenia za pomocą iwosydenibu w połączeniu z azacytydyną. Leczenie to pozwala na uzyskanie trwałych odpowiedzi w znaczącej grupie pacjentów z obecnością mutacji genu IDH1. Ta terapia to przełom dla pacjentów, których nie można leczyć intensywnie. Lek podaje się doustnie i podskórnie. Pacjent nie wymaga hospitalizacji. Preparat może być podawany ambulatoryjnie, co jest bardzo dobrym i wygodnym rozwiązaniem, szczególnie w przypadku chorych w starszym wieku. Mimo że terapia wydaje się stosunkowo bezpieczna, opieka specjalisty hematologa jest niezbędna. Jest to wyczekiwana przez polskich pacjentów i ekspertów opcja terapeutyczna, choć w Polsce nadal nierefundowana. Jest to terapia nowoczesna i bardzo skuteczna, która została uwzględniona na najnowszej liście TLI, czyli technologii lekowej o wysokim poziomie innowacyjności. Dla wielu pacjentów to szansa na wyleczenie lub wieloletnią remisję, na które wcześniej nie mogli mieć nadziei.

# W kierunku poznania przyczyn powstawania chłoniaków

**Nowotwory układu krwiotwórczego i chłonnego to choroby rzadkie.**

**W większości przypadków nie są znane przyczyny ich powstawania oraz przekształcenia prawidłowych komórek w komórki chłoniakowe.**

**Tylko w części przypadków etiologia chłoniaków jest znana i obejmuje m.in. infekcje wirusowe czy bakteryjne.**

Nowotwory układu krwiotwórczego i chłonnego (nazywane również nowotworami krwi) to choroby rzadkie, zachorowalność w zależności od rodzaju nowotworu szacuje się od poniżej 1 przypadku na 100 tys. osób (np. w mielofibrozie czy przewlekłej białaczce szpikowej) do kilkunastu przypadków na 100 tys. osób w przypadku chłoniaków. Jednocześnie należy podkreślić, że wraz z wiekiem obserwuje się gwałtowny wzrost zachorowań na nowotwory krwi, w tym na chłoniaki, który u osób powyżej 70. roku życia może osiągnąć poziom kilkudziesięciu przypadków na 100 tys. mieszkańców.

## Nieznane mechanizmy rozwoju

Chłoniaki to nowotwory układu chłonnego, które w większości rozwijają się w tzw. obwodowych narządach limfatycznych (węzły chłonne, śledziona, tkanka limfatyczna błon śluzowych), rzadziej w centralnych narządach limfatycznych (szpik kostny i grasica) i wywodzą się z dojrzałych limfocytów B (ok. 86% chłoniaków), T (ok. 12% chłoniaków) lub komórek NK (ok. 2% chłoniaków) albo z komórek prekursorowych (nie-dojrzałych) linii B lub T. Według klasyfikacji Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) mamy obecnie ponad 70 różnych typów i podtypów chłoniaków, w tym ok. 90% stanowią chłoniaki nie-Hodgkina (dawniej nazywane chłoniakami niezłaziowymi), a ok. 10% to chłoniak Hodgkina (dawniej nazywany ziarnicą złośliwą). Biorąc pod uwagę przebieg kliniczny choroby, wyróżnia się chłoniaki o powolnym, czyli indolentnym przebiegu, chłoniaki agresywne i chłoniaki wysoce agresywne.

Niestety, w większości przypadków nie są znane przyczyny powstawania chłoniaków i transformacji (przekształcenia) prawidłowych komórek układu chłonnego w komórki chłoniakowe. Tylko w części przypadków etiologia chłoniaków jest znana i obejmuje m.in.: infekcje wirusowe (np. wirus Epstein-Barr, wirus zapalenia wątroby typu C) czy bakteryjne (np. *Helicobacter pylori*, *Campylobacter jejuni* czy *Borrelia burgdorferi*), choroby autoimmunizacyjne (np. zapalenie tarczycy typu Hashimoto, zespół Sjögrena, toczeń układowy), wrodzone (pierwotne niedobory odporności) i nabyte zaburzenia odporności – np. stosowane leczenie immunosupresyjne po przeszczepach narządowych, wcześniejsza chemio- i radioterapia z powodu innego nowotworu, zakażenie wirusem HIV i choroba AIDS. Należy zaznaczyć, że występowanie jednego lub więcej czynników ryzyka nie oznacza rozwoju chłoniaka. U zdecydowanej większości osób z ww. stanami chorobowymi chłoniak może nigdy się nie rozwinąć.

## Morfologia krwi – proste badanie identyfikujące zagrożonych

Najczęstszym objawem klinicznym chłoniaków jest powiększenie węzłów chłonnych obwodowych (szyjne, pachowe, pachwinowe) lub węzłów chłonnych zlokalizowanych w jamie brzusznej lub klatce piersiowej, które można zaobserwować w badaniu USG lub badaniach radiologicznych. Inne objawy chłoniaka to



**prof. dr hab. med. Ewa Lech-Marañda**  
krajowy konsultant  
w dziedzinie hematologii,  
dyrektor Instytutu Hematologii  
i Transfuzjologii w Warszawie

powiększenie śledziona, rzadziej wątroby. Rozwojowi chłoniaków mogą towarzyszyć tzw. objawy ogólne, tj. gorączka powyżej 38°C utrzymująca się przez co najmniej dwa tygodnie, nocne poty, istotna utrata wagi ciała (co najmniej 10% w ciągu ostatnich sześciu miesięcy) lub narastające osłabienie i zmniejszona tolerancja wysiłku. W badaniu morfologii krwi może wystąpić niedokrwistość, małopłytkowość (obniżona liczba płytek krwi), a liczba krwinek białych może być zwiększona (w niektórych podtypach chłoniaków), prawidłowa lub nawet zmniejszona.

## Jak rozpoznajemy chłoniaki

Diagnostyka chłoniaków opiera się przede wszystkim na badaniu histopatologicznym i immunohistochemicznym węzła chłonnego lub innej tkanki zajętej przez chłoniaka uzupełnionym o badania cytogenetyczne i molekularne. Powyższe badania muszą być uzupełnione o morfologię i szereg badań biochemicznych z krwi obwodowej, badania obrazowe (USG, RTG klatki piersiowej, tomografię komputerową lub w niektórych przypadkach badanie PET-TK), jak również o badanie szpiku kostnego w niektórych sytuacjach klinicznych. Niektóre nowotwory układu chłonnego, jak np. przewlekłą białaczkę limfocytową, można zdiagnozować w oparciu o badanie immunofenotypowe krwi obwodowej.

## Nowoczesne leczenie

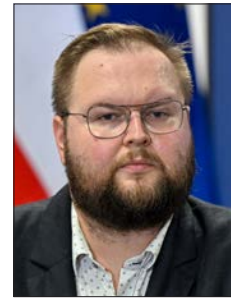
Strategia postępowania leczniczego zależy od przebiegu klinicznego chłoniaka. W przypadku tzw. chłoniaków powolnych (indolentnych) leczenie rozpoczyna się dopiero wówczas, jeśli występują określone objawy kliniczne lub laboratoryjne, z kolei chłoniaki agresywne i wysoce agresywne należy leczyć zaraz po rozpoznaniu, gdyż nielezione prowadzą do zgonu w ciągu miesięcy lub tygodni. Intensywność zastosowanego leczenia zależy od wieku, stanu ogólnego

chorego oraz planowanych efektów terapii. Współczesne leczenie chłoniaków Hodgkina i nie-Hodgkina opiera się w większości przypadków na immunochemioterapii, czyli połączeniu przeciwciał monoklonalnych i leków cytostatyków. Nowoczesne przeciwciała monoklonalne są zmodyfikowane metodami glikoinżynierii albo są przeciwciałami skoniugowanymi z lekami. Jeszcze kilka lat temu stosowane były wyłącznie w przypadku choroby opornej lub nawrotowej, a obecnie standardem jest ich stosowanie również w pierwszej linii leczenia (np. obinutuzumab, brentuksymab wedotyny, polatuzumab wedotyny). Do stałego armamentarium leków stosowanych w kolejnych liniach leczenia u chorych na chłoniaki należą leki immunomodulujące (lenalidomid), inhibitory przekazywania sygnału z receptora B-komórkowego (ibrutyrynib, zanubrutynib), przeciwciała bispecyficzne (mosunetuzumab, glofitamab, epkorytamab) czy terapia CAR-T. Wszystkie wyżej wymienione nowoczesne terapie są refundowane lub będą refundowane od 1.10.2024 dla chorych na chłoniaki w Polsce.

## Postęp w leczeniu

Terapia CAR-T została zarejestrowana przez Europejską Agencję Leków (EMA) w 2018 roku i jest niewątpliwie najbardziej nowoczesną i przełomową technologią lekową ostatnich lat. Polega ona na zastosowaniu autologicznych, tj. pobranych od pacjenta, limfocytów T, które następnie są modyfikowane w warunkach ex vivo metodą transdukcji wektora retrowirusowego kodującego chimerowy receptor antygenowy (CAR, chimeric antigen receptor) rozpoznający antygen CD19 na powierzchni komórek chłoniakowych. Zmodyfikowane limfocyty CAR-T anty-CD19 są namnażane w warunkach in vitro i z powrotem wprowadzane za pomocą dożyłnej infuzji do organizmu pacjenta, gdzie rozpoznają i działają cytotoksycznie na komórki docelowe z ekspresją antygenu CD19. Dotychczas w Europie zarejestrowano cztery produkty CAR-T dla pacjentów z nawrotowymi lub opornymi na leczenie chłoniakami agresywnymi z komórek B, w tym chłoniaka rozlanego z dużych komórek B, pierwotnego chłoniaka śródpiersia z komórek B czy chłoniaka z komórek płaszczą. W Polsce terapia CAR-T jest refundowana dla chorych z wyżej wymienionymi rozpoznaniem po wcześniejszych co najmniej dwóch liniach leczenia, a od 1.10.2024 będzie refundowana dla chorych na chłoniaka rozlanego z dużych komórek B już od drugiej linii leczenia w przypadku oporności czy wznowy w ciągu 12 miesięcy od zakończenia leczenia pierwszej linii.

Hematologia to dziedzina medycyny, w której obserwuje się bardzo dynamiczny rozwój nauki i nowych technologii, w tym diagnostycznych i lekowych. Dzięki postępowi w diagnostyce i leczeniu chorób hematologicznych chorzy na nowotwory układu krwiotwórczego i chłonnego mają szansę nie tylko na osiągnięcie remisji choroby, wydłużenie czasu wolnego od progresji choroby i wydłużenie całkowitego przeżycia, ale również na powrót do aktywnego życia zawodowego i społecznego.



## Rekord nowych leków

**Mateusz Oczkowski**  
zastępca dyrektora Departamentu Polityki Lekowej i Farmacji Ministerstwa Zdrowia

Na nowe terapie patrzymy jak na inwestycje w zdrowie. W ciągu ostatnich pięciu lat doszliśmy w hematologii do leczenia na światowym poziomie. 75 cząsteczkowskazań uzyskało refundację do 2023 roku, a w 2024 roku liczba ta przekroczy 90 terapii. Październikowa lista refundacyjna wprowadza rekordowo dużo nowych leków i nowych wskazań na wczesnych etapach leczenia.

Jest to lista przełomowa dla pacjentów chorujących na nowotwory krwi. Wprowadzamy dwie nowe terapie CAR-T i trzy przeciwciała bispecyficzne – w zakresie hematologii stanowi to najwyższy poziom technologiczny.

Część stosowanych terapii onkologicznych przechodzi z programów lekowych do katalogu chemioterapii, co oznacza większą dostępność dla pacjentów, a dla lekarzy mniej obowiązków administracyjnych.

Mamy na liście także nowości w chorobach rzadkich: wyciekający lek na hipofosfatazę dziecięcą oraz nowe wskazanie dla leku na rdzeniowy zanik mięśni.

Rozszerzyliśmy też wskazania dla leków opioidowych – mogą być już używane do leczenia bólu o średnim oraz ciężkim nasileniu, co jest zgodne z międzynarodowymi wytycznymi.



## Terapie w procesie oceny

**dr hab. Anna Kowalczyk**  
zastępca prezesa  
Agencja Oceny Technologii Medycznych  
i Taryfikacji

Obecnie w agencji oceniamy siedem leków onkologicznych. Wspomniane prace znajdują się na różnych etapach zaawansowania. Planujemy je sfinalizować pod koniec roku, co zakończy się rekomendacją prezesa pod koniec grudnia 2024 r.

Wśród obecnie analizowanych przez nas technologii lekowych znajdują się leki onkologiczne we wskazaniach takich jak: rak endometrium, rak szyjki macicy, gruczolak krokowy, czerniak skóry, rak jelita grubego, rak płuca i szpiczak plazmocytowy. Wspomniana terapia wykorzystywana w leczeniu raka endometrium będzie przedmiotem posiedzenia Rady Przejrzystości AOTMiT już 14 października.

Oprócz leków onkologicznych pracujemy nad oceną terapii stosowanych we wskazaniach: ziarniniakowość z zapaleniem naczyń; polineuropatia w przebiegu dziedzicznej amyloidozy transytretynowej. Oczywiście, poza technologiami lekowymi z obszaru onkologii, hematologii oraz chorób rzadkich, agencja pracuje również nad oceną leków stosowanych w innych wskazaniach. Mam tu na myśli na przykład schizofrenię czy choroby populacyjne, takie jak cukrzyca czy nadciśnienie tętnicze. W niedalekim czasie oczekujemy kolejnych zleceń ze strony Ministerstwa Zdrowia, póki co oceniamy zaproponowane zmiany w programach lekowych dla leków, na których wnioski oczekujemy.



## Opieka w jednym miejscu

**prof. dr hab. n. med. Alicja Chybicka**  
posłanka, hematolog,  
przewodnicząca Parlamentarnego  
Zespołu ds. Chorób Rzadkich

Dlaczego plan dla chorób rzadkich jest ważny dla pacjentów hematologicznych? Dlatego, że wielu pacjentów, którymi zajmują się ośrodki hematologiczne, cierpi właśnie na choroby rzadkie.

Ośrodki hematologiczne dysponują sprzętem i doświadczeniem, oferują badania genetyczne, które pozwalają personalizować terapię. Dokładna diagnostyka jest kluczowa w chorobach rzadkich. Znaczenie ma też dostęp do nowych terapii, jak na przykład CAR-T czy terapie genowe.

Musimy określić ścieżkę finansową dla tych działań i zadbać o jakość ośrodków. Placówki, które mają leczyć choroby rzadkie, muszą przejść akredytację. W przypadku hematologii to nie jest problem, bo to ośrodki wysokospecjalistyczne i już leczą te choroby. Hematologowie muszą jednak ustalić, czy powinno się zbierać przypadki danych chorób w wybranych ośrodkach, to znaczy, czy jedno miejsce ma być centrum leczenia wybranej rzadkiej choroby, a inny ośrodek zajmie się inną chorobą.

Z punktu widzenia pacjenta ważne jest otrzymanie opieki holistycznej w jednym miejscu. Ośrodki hematologiczne mogą taką opiekę zapewnić.



# Rzadkie choroby neurologiczne – możemy mówić o przełomie

## Jak często przychodzą do pani pacjenci z chorobami rzadkimi?

Choroby rzadkie to chleb powszedni neurologów. Większość chorób rzadkich to choroby neurologiczne albo takie, w których jeden z objawów dotyczy układu nerwowego. Pacjenci z chorobami rzadkimi stanowią 99 proc. konsultowanych w naszej przyklinicznej poradni chorób mięśni.

## Dla jakiej części tych pacjentów już zostały opracowane leki przyczynowe?

Dedykowane farmakoterapie dostępne są jedynie dla 3-5 proc. chorób rzadkich. To znaczy, że pacjentów, u których rozpoznajemy chorobę rzadką i możemy im zaproponować celowane leczenie, jest bardzo niewiele. Ale pewnej, choć niewielkiej, grupie ludzi z rzadkimi chorobami neurologicznymi można zaproponować wysoko skuteczne leczenie za pomocą relatywnie tanich i łatwo dostępnych leków. Przykładem takiej terapii jest dystrofia typu Duchenne'a. Od ponad 40 lat osoby z tą chorobą leczymy za pomocą kortykosteroidów. Leki te przedłużają okres, kiedy chłopcy są w stanie samodzielnie chodzić, ale są to terapie wieloletnie i niosą ze sobą niebłahe działania niepożądane.

## Trwają badania nad bardziej skuteczną terapią dla tych pacjentów?

Naukowcy pracują nad terapiami genowymi, które byłyby w stanie wpłynąć na gen, w którym doszło do mutacji, ale na razie sukcesy mają niewielkie. Opracowano na przykład lek do leczenia pacjentów z ataksją Friedreicha i pacjentów ze stwardnieniem zanikowym bocznym spowodowanym mutacją genu SOD1.

**prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk**  
kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego



## Czy w związku z opracowaniem celowanych leków do leczenia kolejnych chorób rzadkich można mówić o przełomie w terapii chorób rzadkich neurologicznych?

Pytanie, jak zdefiniujemy słowo „przełom”. Jeśli postawimy poprzeczkę na poziomie leków dla 50 proc. chorób rzadkich neurologicznych, to do przełomu daleko. Ale moim zdaniem możemy mówić o przełomie i to w kilku aspektach. Po pierwsze, coraz lepiej rozpoznajemy choroby neurologiczne, w tym choroby rzadkie, a rozpoznanie choroby jest bardzo ważne, bo pozwala zastosować właściwie również niefarmakologiczne sposoby leczenia i sprawia, że pacjent może uniknąć przykrych, a może i nawet zagrażających zdrowiu, niepotrzebnych procedur. Po drugie, coraz krócej czekamy na refundację nowoczesnych terapii, które są rejestrowane w Europie.

Przełomem jest też coraz lepsze rozumienie w społeczeństwie specyfiki pacjentów

Rozpoznanie choroby rzadkiej nie oznacza automatycznie, że pacjent i jego rodzina muszą w szczególny sposób modyfikować swoje plany życiowe.

z chorobami rzadkimi. Coraz więcej ludzi rozumie, że np. człowiek chorujący na miastęnię, który świetnie wygląda, nie jest w stanie wejść po schodach czy dokończyć obiadu, bo ma problem z gryzieniem i połykaniem. Warto też wiedzieć, że nie każda choroba rzadka musi być ciężka i szybko postępująca. Rozpoznanie choroby rzadkiej nie oznacza automatycznie, że pacjent i jego rodzina muszą w szczególny sposób modyfikować swoje plany życiowe. Czasami wystarczy, że pacjent zrozumie swoje objawy i nieco zmieni swoje funkcjonowanie.

## Czy w tym rozpoznaniu choroby rzadkiej pomagają badania genetyczne?

Oczywiście, że tak. Czasem wystarczy proste i niedrogi, powszechnie dostępne badanie jednego genu. Czasami trzeba wykonać proste badanie kilku genów, a w innej sytuacji trzeba sięgnąć po bardzo wyrafinowane metody sekwencjonowania bardzo dużej liczby genów. Ważne jest jednak, aby badania genetyczne były

dobierane przez lekarza, który dysponuje odpowiednią wiedzą.

## Jak w ciągu pani pracy zawodowej zmieniła się perspektywa leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi? Czy te nowe terapie panią uskrzydlały?

Nowe terapie rzeczywiście uskrzydlały. Farmakoterapia zmieniła perspektywę życia bardzo wielu pacjentów w niewyobrażalny przed kilkoma laty sposób. Chorzy zamiast zastanawiać się, co zabierze im z życia kolejny miesiąc, teraz śmiało stawiają sobie nowe cele życiowe, i to jest cudowne. Nadal jednak dla większości moich pacjentów nie ma nigdzie na świecie dedykowanych farmakoterapii. Zderzenie tego fantastycznego przełomu, który wydarza się w kilku chorobach, z tym ogromem oczekiwań, dopinguje nas wszystkich do działania. Dotyczy to zarówno diagnostyki, jak i nowych terapii.

## Co pani czuje, kiedy przychodzi do pani pacjent, dla którego nie ma dedykowanego leczenia? Bezradność?

Mnie nie wolno czuć się bezradną. Mam głębokie przekonanie, które wyniosłam z wcześniejszych lat, że w zasadzie w każdej sytuacji życiowej można zaproponować coś, co choć trochę może zmienić sytuację pacjenta. Czasami ta odrobina jest bardzo, bardzo mała, ale pacjent powinien mieć oparcie w lekarzu, który się nim opiekuje. To nie jest tak, że można wyrzucić z głowy historię bardzo wielu pacjentów, których się spotkało na drodze zawodowej. To nie jest możliwe. Ale to powinno nas napędzać do pozytywnego działania.

rozmawiała Dorota Reinisch

# Lizosomalne choroby spichrzeniowe



**prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak**  
konsultant krajowy w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieków Rozwojowego Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie, przewodniczący Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, przewodniczący Polskiego Towarzystwa Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej

Lizosomalne choroby spichrzeniowe to grupa ponad 50 rzadkich schorzeń genetycznych, wynikających z deficytu enzymów odpowiedzialnych za rozkład substancji w lizosomach, które pełnią rolę komórkowych „recyklerów”.

Lizosomy zajmują się przetwarzaniem i usuwaniem produktów przemiany materii oraz szkodliwych substancji. W przypadku tych chorób enzymy nie funkcjonują prawidłowo lub ich brakuje, co prowadzi do gromadzenia się nieprzetworzonych substancji prekursorowych w komórkach, powodując ich uszkodzenie i prowadząc do rozwoju różnorodnych objawów w wielu narządach. Do najbardziej znanych chorób spichrzeniowych należą: choroba Pompego, choroba Gauchera i mukopolisacharydozy.

## Atakuje serce lub mięśnie

Choroba Pompego jest spowodowana niedoborem enzymu alfa-glukozydazy, co prowadzi do gromadzenia glikogenu w mięśniach. W najcięższej formie, zwanej postacią niemowlęcą, objawy rozwijają się bardzo

szybko, prowadząc przede wszystkim do kardiomiopatii. Bez odpowiedniego leczenia dzieci z tą postacią choroby często umierają w pierwszym roku życia.

Drugą formą choroby Pompego to postać osób dorosłych, w której głównym objawem jest stopniowe osłabienie mięśni. Objawy często zaczynają się od nóg, prowadząc do trudności w chodzeniu i problemów z wchodzeniem po schodach. Postać dorosłych rozwija się wolniej w porównaniu do postaci niemowlęcej, ale ostatecznie prowadzi do znaczącej utraty funkcji mięśni, przede wszystkim międzyżebrowych, prowadząc do niewydolności oddechowej. W Polsce obecnie ok. 50 pacjentów jest leczonych z powodu choroby Pompego.

## Trzy typy choroby Gauchera

Z kolei choroba Gauchera wiąże się z niedoborem enzymu glukocerebrozydazy i prowadzi do nagromadzenia substancji tłuszczowych w różnych organach. Wyróżnia się trzy typy choroby Gauchera. Typ 1, znany jako postać nieneuropatyczna, charakteryzuje się powiększeniem śledziony (splenomegalia), wątroby (hepatomegalia), skazą krwotoczną oraz bólem kości i osteoporozą. Powiększenie śledziony może być na tyle duże, że prowadzi do jej pęknięcia. Typ 2, najbardziej agresywna forma choroby, obejmuje układ nerwowy i objawia się wczesnym początkiem i pogarszaniem stanu zdrowia, często w niemowlęctwie. Leczenie w tym przypadku jest nieefektywne. Typ 3, znany jako postać młodzieńcza, rozwija się w późniejszym dzieciństwie lub wczesnej młodości.

Objawy neurologiczne postępują wolniej i są mniej nasilone niż w typie 2. W Polsce 78 pacjentów korzysta z terapii w ramach programu lekowego.

## Bardzo rzadkie choroby przemiany materii

Mukopolisacharydozy (MPS) to grupa schorzeń wynikających z zaburzeń enzymatycznych, prowadzących do akumulacji mukopolisacharydów w tkankach.

Przykładem jest choroba Hurlera (MPS I) oraz choroba Huntera (MPS II), które prowadzą do opóźnienia rozwoju psychoruchowego i intelektualnego, deformacji kości i pogorszenia funkcji ruchowych, w wielu przypadkach zajmując układ nerwowy, co prowadzi do spastyczności mięśni, problemów z chodzeniem i charakterystycznych deformacji twarzy.

W Polsce około 40 pacjentów jest objętych leczeniem, jednak terapia jest trudna, szczególnie w przypadku zajęcia układu nerwowego.

## Terapie w chorobach rzadkich. Co finansuje NFZ?

Leczenie chorób lizosomalnych w Polsce odbywa się głównie w ramach programów lekowych finansowanych przez Narodowy Fundusz Zdrowia. Terapia enzymatyczna, polegająca na podawaniu brakujących enzymów, jest podstawową metodą leczenia,

jednak w chorobach zajmujących układ nerwowy, takich jak choroba Huntera, jej skuteczność jest ograniczona z powodu trudności w przekroczeniu bariery krew – mózg przez leki. Obiecującą alternatywą może być terapia genowa, która polega na dostarczeniu prawidłowego genu, ale obecnie pozostaje w fazie badań klinicznych.

Leczenie chorób rzadkich wiąże się z licznymi wyzwaniem organizacyjnymi, w tym częstymi wizytami w szpitalach. Coraz więcej uwagi poświęca się jednak potrzebom wprowadzenia leczenia domowego, które mogłoby poprawić komfort życia pacjentów, zmniejszyć koszty oraz ryzyko związane z hospitalizacją. W innych krajach takie rozwiązania są już stosowane, a pacjentom podaje się leki w warunkach domowych przez odpowiednio przeszkolony personel medyczny. Wprowadzenie tego modelu w Polsce mogłoby stanowić istotną pomoc dla rodzin pacjentów, ułatwiając im codzienne życie i poprawiając jakość opieki.

## Czy potrzebny jest nam screening?

Diagnostyka lizosomalnych chorób spichrzeniowych jest trudna, ponieważ objawy mogą być nietypowe i mylone z innymi schorzeniami. Wczesna diagnostyka jest jednak kluczowa dla skutecznego wdrożenia leczenia. W Polsce przesiewowe badania noworodków obejmują 31 schorzeń, ale wiele groźnych chorób, takich jak choroba Pompego czy Huntera, nie jest objętych tymi badaniami. Czy powinny? Na razie trwa dyskusja w Polsce na ten temat.

Moim zdaniem wprowadzenie szerszego zakresu badań przesiewowych mogłoby poprawić rokowanie wielu pacjentów, poprawić jakość ich życia i zmniejszyć obciążenia dla systemu opieki zdrowotnej.

Leczenie chorób rzadkich wiąże się z częstymi wizytami w szpitalach. Coraz więcej uwagi poświęca się jednak potrzebie wprowadzenia leczenia domowego.

# Choroby reumatyczne dotyczą pacjentów w każdym wieku

**Choroby reumatyczne, często mylone z dolegliwościami wieku podeszłego, są w rzeczywistości schorzeniami autoimmunologicznymi, które mogą dotknąć także dzieci i młodzież.**

Choroby reumatyczne to schorzenia autoimmunologiczne wynikające z zaburzeń funkcjonowania układu odpornościowego, które mają ogólnoustrojowy charakter. Obejmują nie tylko stawy, ale również inne narządy. Pacjenci zmagają się często z przewlekłym zmęczeniem, bólem, a także powikłaniami kardiologicznymi, pulmonologicznymi, gastrologicznymi czy okulistycznymi.

Jest to szczególnie widoczne w przypadku młodzieńczego idiopatycznego zapalenia stawów (MIZS). Nawet u 20–30 proc. pacjentów z tą postacią choroby może wystąpić zapalenie błony naczyniowej oka, które zagraża utratą wzroku. Choroby reumatyczne mogą zatem prowadzić do licznych powikłań, a w niektórych przypadkach nawet stanowić zagrożenie życia.

## Holistyczne podejście reumatologii

Reumatologia to dziedzina medycyny, która zapewnia kompleksową opiekę nad pacjentami z chorobami reumatycznymi. Kluczową rolę odgrywa tu współpraca z okulistami, gastrologami, pulmonologami, kardiologami, laryngologami, ortopedami, chirurgami, rehabilitantami oraz lekarzami pierwszego kontaktu i psychologami. Reu-

**prof. nadzw.  
dr hab. n. med.  
Zbigniew Żuber**  
prezes Polskiego  
Towarzystwa  
Reumatologicznego,  
Katedra Pediatrii  
Uniwersytetu AFM,  
Klinika Pediatrii,  
Reumatologii  
i Chorób Rzadkich,  
Szpital Dziecięcy im.  
św. Ludwika w Krakowie



matolodzy nie tylko leczą zmiany narządowe, ale także dbają o ogólne samopoczucie, dobrostan i komfort życia pacjenta. Ważne jest, aby pacjenci mogli kontynuować naukę, pracować i funkcjonować w społeczeństwie pomimo trudności związanych z chorobą.

Choroby reumatyczne wciąż bywają potocznie utożsamiane z reumatyzmem i dolegliwościami typowymi dla osób starszych. W rzeczywistości jednak reumatologia obejmuje pacjentów we wszystkich grupach wiekowych, w tym dzieci i młodzież. Wśród reumatycznych schorzeń pediatrycznych większość to choroby rzadkie i ultraradkie, takie jak układowe zapalenie naczyń, zapalenie skórno-mięśniowe czy twardzina układowa, a także np. choroba Still'a i wiele innych.

## Pacjent u progu pełnoletności

Wrażliwym momentem w opiece nad dziećmi i młodzieżą jest osiągnięcie przez nich pełnoletności i przejście do systemu opieki zdrowotnej dla dorosłych. W tym okresie pacjent zaczyna samodzielnie podejmować decyzje dotyczące dalszego leczenia, co stanowi istotną zmianę w porównaniu z wcześniejszą opieką, gdzie kluczową rolę odgrywali rodzice.

Polskie Towarzystwo Reumatologiczne od 2012 r. stosuje tzw. kartę przejścia, która usprawnia ten proces. Na 6 do 12 miesięcy przed osiągnięciem pełnoletności pacjent jest informowany o ośrodku, do którego trafi, oraz o lekarzach, którzy będą go prowadzić. Lekarze z obu ośrodków ściśle współpracują, wymieniając się istotnymi informacjami, co ma szczególne znaczenie w przypadkach, gdy pacjent ma historię leczenia od wczesnego dzieciństwa.

Sprawne przejście do systemu opieki zdrowotnej dla dorosłych ma ogromne znaczenie w przypadku pacjentów korzystających z innowacyjnych terapii w ramach programów lekowych. U takich osób przerwy w leczeniu są niedopuszczalne, dlatego kluczowe jest, aby dobrze zorganizować kontynuację leczenia jeszcze przed ukończeniem 18. roku życia.

## Waga innowacji w reumatologii

Polska reumatologia nie jest jednak wolna od problemów. Jednym z kluczowych jest dostęp do nowoczesnych narzędzi diagnostycznych i terapeutycznych.

Co prawda postęp w diagnostyce immunologicznej oraz obrazowej znaczą-

co poprawił możliwości diagnozowania i leczenia pacjentów, ale wciąż wiele pozostaje do zrobienia. Leczenie nie może być jednorodne dla wszystkich. Kluczowe jest, abyśmy dysponowali zaawansowaną diagnostyką, która pozwoli na precyzyjne dopasowanie terapii do indywidualnych potrzeb każdego pacjenta. Dlatego chciałbym, aby diagnostyka genetyczna była szerzej dostępna, zwłaszcza w ośrodkach referencyjnych, które zajmują się najbardziej skomplikowanymi przypadkami.

W polskiej reumatologii istnieje również potrzeba poprawy finansowania i dostępności terapii innowacyjnych. Dzięki nim możliwe jest kontrolowanie chorób autoimmunologicznych i zapobieganie ich najgroźniejszym powikłaniom. Wprowadzenie innowacyjnych leków, które są coraz bardziej dostępne na rynku, może znacząco poprawić jakość życia pacjentów i zmniejszyć liczbę hospitalizacji oraz interwencji chirurgicznych. Jednym z istotnych wyzwań, z jakimi muszą się zmierzyć reumatolodzy, jest również poszerzenie świadomości w kontekście chorób reumatycznych, zarówno wśród pacjentów, jak i lekarzy pierwszego kontaktu. Ich wczesne wykrycie i szybkie skierowanie pacjenta do poradni specjalistycznej może znacząco wpłynąć na efektywność leczenia. Niestety, pacjenci często trafiają do reumatologa po wielu miesiącach, a nawet latach, od wystąpienia pierwszych objawów. Edukacja na temat chorób reumatycznych i ich objawów może pomóc w skróceniu tej „odyssey diagnostycznej” i zapewnieniu pacjentom szybszego dostępu do specjalistycznej opieki.

# Nierzadkie życie z chorobą rzadką

## Rozwiązania z innych krajów



**Stanisław Maćkowiak**  
prezes Krajowego Forum  
na Rzecz Terapii Chorób  
Rzadkich ORPHAN  
i Federacji Pacjentów  
Polskich

W Polsce żyje ponad 3 mln osób dotkniętych chorobami rzadkimi. Tyle samo, co chorych na cukrzycę. Wszyscy przewlekle chorzy chcą życia dobrej jakości.

Choroby rzadkie to zbiór wielu różnych dolegliwości. Opisano już ponad 10 tys. jednostek chorobowych. Mogą dotyczyć układu nerwowego czy zaburzeń metabolicznych. Ponieważ występują rzadko, to lekarzom bardzo trudno je zdiagnozować. Średni czas diagnozy choroby rzadkiej w Polsce to około 5–6 lat. Leczenie jest trudne, choroba trwale zmienia życie całych rodzin.

Rozproszone głosy pacjentów z różnymi dolegliwościami trudniej jest usłyszeć niż wielką grupę chorych mówiących razem. Dlatego powstało Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN (KFO). Jak parasol skupia stowarzyszenia pacjentów i fundacje działające na rzecz osób z chorobami rzadkimi w Polsce. W sierpniu 2024 r. KFO zrzeszało 75 organizacji.

## Walka o lepszą jakość życia

Głównym celem KFO jest szeroko rozumiana poprawa jakości życia osób dotknię-

tych chorobami rzadkimi w Polsce. Jako organizacja parasolowa dbamy, by głos tych pacjentów był słyszalny.

Gdy w 2008 r. zacyzyliśmy prace nad Planem dla Chorób Rzadkich, proponowaliśmy, żeby ten dokument był w formie ustawy. W tamtym czasie ta propozycja nie była akceptowalna. Dziś wszyscy decydenci mówią o tym, że dla zapewnienia ciągłości opieki chorym powinien to być akt prawny w formie ustawy. Pierwszym krokiem jest uchwała „Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025”, która została przyjęta przez rząd RP 13 sierpnia 2024.

Plan zawiera rozwiązania, które mają poprawić sytuację pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin. Przewiduje kompleksową i skoordynowaną opiekę zdrowotną. Zakłada lepszy dostęp do diagnostyki, leczenia w ośrodkach eksperckich oraz leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego. Należy pamiętać, że w chorobach rzadkich tylko ok. 3–5 proc. jednostek ma ofertę leczenia farmakologicznego. Kolejny krok to ustawa.

Tymczasem możemy robić wiele, aby nie zostawiać pacjentów z chorobami rzadkimi bez wsparcia. Postulujemy np. szerszą diagnostykę genetyczną, rozszerzenie badań przesiewowych noworodków o nowe choroby, podania domowe leków w ramach programów lekowych, zwiększenie refundacji leków na choroby rzadkie.

## Europa podpowiada, jak działać

Przez wiele lat mówiliśmy o nowelizacji ustawy refundacyjnej, tak żeby minister zdrowia miał możliwość rozszerzenia dostępności refundacji leków dla pacjentów z chorobami rzadkimi.

Niedawno usłyszeliśmy stosowne deklaracje ze strony MZ z terminem realizacji do końca tego roku. Najważniejsze jest, aby chory na choroby rzadkie wreszcie otrzymali

kompleksową opiekę. To oznacza, że opieka medyczna powinna być zintegrowana m.in. z pomocą społeczną, nauką i edukacją. Wszystkie te elementy opisane są w Europlanie.

Rada Unii Europejskiej od 2008 r. rekomenduje państwom członkowskim ustanowienie i realizację planu lub strategii w dziedzinie chorób rzadkich. Zgodnie z załozeniami Rady narodowe strategie miały powstać przed końcem 2013 r.

Zgodnie z Europlanem państwa członkowskie miały zadbać o: kodyfikację chorób rzadkich oraz ich rejestr, badania przesiewowe i genetyczne, utworzenie centrów referencyjnych chorób rzadkich, zapewnienie szerokiej refundacji leków, w tym utworzenie programów lekowych, a także rehabilitacji i pomocy społecznej.

Nic nie zdarzy się bez inwestycji w rozwój i wspierania badań nad chorobami rzadkimi, edukacji medycznej (szkolnictwo i edukacja specjalistyczna) oraz społecznej. Konieczne jest stosowne finansowanie i szerokie monitorowanie tych działań.

Właśnie takie elementy powinny znaleźć się w ustawie „Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich”.

## Potrzebna szansa na życie

Chorzy na choroby rzadkie nie oczekują specjalnego traktowania. Oczekują, że będą mieli zapewnioną szansę na normalne życie, jakie mają inni obywatele. O potrzebach tych osób mówimy na podstawie czteroletnich badań organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi. Publikujemy je w corocznych audytach Krajowego Forum ORPHAN „Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki w Polsce”. Można znaleźć je na stronie [www.rzadkiechoroby.org/audyt](http://www.rzadkiechoroby.org/audyt). Te „twarde” dane pokazują stan opieki i niezaspokojone potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce.



**dr Maria Libura**  
Gdański  
Uniwersytet  
Medyczny

Pacjentom z chorobami rzadkimi dobrze służą strategie o co najmniej krajowym zasięgu, najlepiej zaś te, które zakładają współpracę międzynarodową. Dotyczy to zarówno obszaru badań naukowych i rozwoju nowych technologii medycznych, jak i szybkiej diagnostyki oraz skutecznej opieki medycznej. Dzięki takiej strategii Wielka Brytania poprawiła dostęp do zaawansowanych badań genetycznych nie tylko w zakresie wad wrodzonych, ale także rzadkich nowotworów. Powstały tam też specjalne centra dla pacjentów, którym szczególnie trudno jest uzyskać diagnozę. Co ważne, obok klinik dla dzieci powołano także placówkę dla osób dorosłych. Brak diagnozy jest przecież barierą w dostępie do prawidłowego leczenia, także innowacyjnymi terapiami.

Doświadczenia Francji wskazują z kolei, że strategie dla chorób rzadkich powinny integrować politykę społeczną ze zdrowotną. Rzadkie choroby to często rzadkie niepełnosprawności, rażąco zaniedbane w systemie opieki społecznej.

Dzięki rozwojowi rejestrów medycznych krajom takim, jak Niemcy czy Holandia, udało się poprawić koordynację i jakość opieki w wybranych rzadkich jednostkach chorobowych.

W tym kontekście widać, że Polska jest dopiero na początku drogi. Przyjęty u nas plan dla chorób rzadkich jest dość wycinkowy, choć dobrze, że w ogóle jest.



# Skuteczne leczenie chorób rzadkich to inwestycja

**Gdyby decyzje refundacyjne były podejmowane wyłącznie przy wzięciu pod uwagę kosztów leczenia, pacjenci z chorobami rzadkimi nigdy nie doczekaliby się pomocy. Ministerstwo Zdrowia nie może się kierować wyłącznie takimi przesłankami – mówi Urszula Demkow, wiceminister zdrowia.**

## Na jakim poziomie Ministerstwo Zdrowia szacuje zachorowalność na choroby rzadkie?

Do chorób rzadkich zalicza się około 8 tysięcy schorzeń. Eksperci i Ministerstwo Zdrowia szacują, że populacja wszystkich chorych może liczyć nawet 3 miliony osób. Musimy jednak pamiętać, że to najpewniej niedokładne szacunki, ponieważ część osób cierpiących na choroby rzadkie nie została zdiagnozowana, system ich więc „nie widzi”. Aby poprawić miarodajność danych epidemiologicznych, planujemy stworzyć pierwszy w Polsce rejestr chorób rzadkich. Jest to jedno z założeń przyjętego niedawno przez rząd Planu dla Chorób Rzadkich.

## Dlaczego choroby rzadkie powinny być jednym z priorytetów polskiej polityki zdrowotnej? Poprawa opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi zajmuje też ważne miejsce wśród priorytetów zdrowotnych określonych na szczelbu unijnym.

Zgodnie z przyjętą definicją schorzenie uznaje się za chorobę rzadką, jeśli dotyka nie więcej niż 5 na 10 tysięcy osób. W poszczególnych jednostkach chorobowych liczba pacjentów nie jest więc duża. Co więcej, istnieją też choroby ultraradkie, na które choruje w Polsce kilka czy kilkanaście osób. Ale – jak wspominałam – wszystkich chorych na choroby rzadkie może być nawet 3 miliony. Czyli tyle samo, ile choruje np. na cukrzycę. Właśnie dlatego Unia Europejska aktywnie zachęca kraje członkowskie do wypracowywania i wdrażania planów dla chorób rzadkich, czyli kompleksowej strategii, która ma na celu poprawę opieki nad tymi pacjentami. To wyraz polityki spójności w obszarze zdrowia. Działania na szczelbu unijnym pozwolą także na zebranie i usystematyzowanie w jednej bazie informacyjnej wiedzy na temat chorób rzadkich w europejskiej populacji.

## Co dla pacjentów z chorobami rzadkimi udało się zrobić w Polsce w ostatnich latach?

W mojej ocenie posuwamy się do przodu. Jesteśmy w dobrym miejscu, jeśli chodzi o leczenie. W pierwszej połowie sierpnia rząd przyjął Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025. Obecnie stoimy przed największym wyzwaniem, czyli wdrożeniem założeń planu do praktyki. Podstawowym celem jest poprawa jakości opieki nad pacjentami – przyspieszenie diagnostyki i leczenia, ale także wzmocnienie pozycji tych chorych w systemie. Chodzi o to, by osoby decydujące o kształcie polityki zdrowotnej i podejmujące decyzje refundacyjne miały narzędzia do oceny realnych potrzeb zdrowotnych tej grupy chorych.

## Czy może pani przypomnieć podstawowe założenia planu? Część zmian w obszarze chorób rzadkich istnieje jedynie na papierze.

Pierwsza wersja planu dla Chorób Rzadkich została przyjęta w 2021 r., ale jej zapisy nigdy nie zostały wdrożone w życie. Wygasła w 2023 r. Od tego czasu trwały prace nad „reanimacją” planu. Wymagało to wznowienia prac legislacyjnych. W tej chwili już udało się część rozwiązań przygotować do wprowadzenia.

## Co po jego wdrożeniu zmieni się dla pacjentów?



**Urszula Demkow**  
podsekretarz stanu  
w Ministerstwie Zdrowia,  
profesor nauk medycznych

Kluczowych będzie kilka działań. Jednym z nich jest powstanie Systemu dla Chorób Rzadkich, gdzie będą gromadzone dane zasilające Polski Rejestr Chorób Rzadkich oraz Kartę Pacjenta z Chorobą Rzadką. Kluczem wejścia do rejestru byłoby nadanie kodu ORPHA, który otrzymuje każdy chory w momencie diagnozy.

W założeniu rejestr ma dostarczać danych decydentom kształtującym politykę zdrowotną w zakresie chorób rzadkich, czyli np. wydającym decyzje refundacyjne. Karta Pacjenta będzie natomiast rodzajem zdrowotnego paszportu powiązanego z konkretnym chorym. Będzie ona zawierała wszystkie informacje zdrowotne na jego temat, potrzebne w sytuacji np. nagłego pogorszenia stanu zdrowia, gdy chory jest przyjęty na SOR. W ramach realizacji planu chcemy też wprowadzić kontrolę jakości laboratoriów, które wykonują badania genomowe stosowane w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich.

Już natomiast działa Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”. Jest ona stale rozwijana i poszerzana o nowe informacje, nad czym czuwa prof. Robert Śmigiel z ośrodka wrocławskiego. To rzetelne źródło wiedzy dla pacjentów i ich rodzin, ale także medyków, którzy nie specjalizują się w opiece nad chorymi z chorobami rzadkimi. Zależałoby nam bowiem, by w nowym modelu opieki odnaleźli się także lekarze rodzinni. To często oni jako pierwsi wysuwają podejrzenie choroby rzadkiej.

Jednym z podstawowych założeń planu jest powstanie kolejnych Ośrodków Ekspertyz Chorób Rzadkich. W Polsce funkcjonują

Rodziny dzieci cierpiących na choroby rzadkie potrzebują także lepszej i bardziej dostępnej pomocy psychologicznej. Część małych pacjentów nie dożywa wieku dorosłego, ich bliscy stają więc w obliczu ogromnej straty.

44 takie ośrodki, włączone do międzynarodowej sieci ERN. To za mało jak na populację niemal 3 milionów pacjentów. Skoro plan został przyjęty, czas na kolejny krok, czyli przyjęcie stosownej ustawy, co pozwoli nam stworzyć nowe ośrodki eksperckie. Oczywiście placówka, która chce być włączona do ich sieci, musi spełnić szereg warunków, które w stosownym czasie przedstawimy. Będziemy brać pod uwagę kadrę lekarską, ale też zasoby diagnostyczne oraz odpowiednią liczbę pacjentów pod opieką ośrodka.

## Czy przyjęcie planu wiąże się z zapewnieniem odpowiednich środków finansowych na poprawę opieki nad pacjentami?

Tak. Rozpoczęliśmy już prace nad zmianą wyceny świadczeń realizowanych we wspomnianych ośrodkach eksperckich. Najprościej rzecz ujmując, chodzi o to, by Narodowy Fundusz Zdrowia płacił szpitalom więcej za diagnostykę i leczenie pacjentów z chorobami rzadkimi. Wówczas szpitalowi będzie się „opłacało” posiadać w swoich strukturach taki ośrodek. Pacjenci zyskają tym samym dostęp do wielospecjalistycznej opieki świadczonej przez kompetentną kadrę i szerokiego panelu badań.

Do tej pory badania w zakresie chorób rzadkich nie były dobrze finansowane, a są niestety bardzo drogie. Szpitale nie były więc zainteresowane ich wykonywaniem, bo wiązało się to z wysokimi kosztami i pogłębianiem zadłużenia placówek. W ogóle pacjenci z chorobami rzadkimi byli ze względu na wysokie koszty diagnostyki i leczenia traktowani jako obciążenie. Teraz to się zmienia. Oczekujemy,

że skróci się czas oczekiwania na diagnostykę i poprawi dostęp do badań genetycznych. Są one często niezbędne do postawienia diagnozy, ponieważ większość chorób rzadkich jest uwarunkowanych genetycznie.

Lepiej finansowana będzie również pierwszorazowa wizyta. Z reguły lekarz musi na nią poświęcić znacznie więcej czasu niż standardowo, by np. przeanalizować wnikliwie wyniki dotychczasowych badań i konsultacji oraz zebrać szczegółowy wywiad. Wielu pacjentów, zanim trafi do ośrodka specjalizującego się w leczeniu chorób rzadkich, szuka pomocy u szeregu specjalistów. Planujemy odgórnie określić czas trwania takiej wizyty na 1,5 godziny.

## Od kiedy zmienią się wyceny?

Mam nadzieję, że nowe wyceny zaczną obowiązywać już od stycznia 2025 r.

## Opieka nad pacjentami z chorobami rzadkimi to nie tylko aspekt kliniczny i związany z ochroną zdrowia.

Zdecydowanie tak. Kluczowe jest także zapewnienie większego wsparcia socjalnego. Pamiętajmy, że ze względu na charakter tych schorzeń wielu pacjentów nie podejmie pracy. Doświadczenie pokazuje również, że zazwyczaj opiekę nad ciężko chorymi dziećmi sprawują matki, co uniemożliwia im lub bardzo utrudnia aktywność zawodową. Takie rodziny potrzebują wsparcia. Toczą się w tym zakresie rozmowy z Ministerstwem Rodziny, Pracy i Polityki Społecznej.

Rodziny dzieci cierpiących na choroby rzadkie potrzebują także lepszej i bardziej dostępnej pomocy psychologicznej. Część małych pacjentów nie dożywa wieku dorosłego, ich bliscy stają więc w obliczu ogromnej straty.

## Dostęp do leczenia dla pacjentów z chorobami rzadkimi stale się powiększa. Koszty pojedynczych terapii są jednak bardzo wysokie. Dlaczego mimo to warto je ponieść?

W takich wypadkach cena nie może być jedynym argumentem. Gdyby decyzje refundacyjne były podejmowane wyłącznie przy wzięciu pod uwagę kosztów leczenia, ci chorzy nigdy nie doczekaliby się pomocy. W sytuacji, gdy na daną chorobę choruje kilkadziesiąt osób, a koszt leczenia jest bardzo wysoki, rachunek ekonomiczny jest zawsze bezwzględny. Ministerstwo Zdrowia nie może kierować się wyłącznie takimi przesłankami. Przy ocenie zasadności refundacji terapii na schorzenia rzadkie bierzemy więc pod uwagę przede wszystkim jej skuteczność i to, czy leczenie radykalnie poprawi rokowanie pacjenta.

## Czy choroby rzadkie będą jednym z priorytetów refundacyjnych w kolejnych latach?

Choroby rzadkie od dłuższego czasu stanowią jeden z priorytetów refundacyjnych resortu. W 2023 r. refundacją zostało objętych 43 nowych wskazań, w tym roku już 24. Pamiętajmy jednak, że zainicjowanie procesu refundacyjnego leży po stronie firm farmaceutycznych: to producent leku składa wniosek o objęcie terapii refundacją. Tymczasem firmy nie zawsze są tym zainteresowane. Poza tym chcielibyśmy, by branża farmaceutyczna była bardziej otwarta na negocjacje cenowe, tak byśmy – uwzględniając ograniczone środki, jakimi dysponujemy – mogli jak najlepiej pomóc pacjentom.

### Najważniejsze założenia Planu dla Chorób Rzadkich

- powstanie kolejnych Ośrodków Ekspertyz Chorób Rzadkich;
- poprawa dostępu do badań wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich, w tym do badań genetycznych;
- wprowadzenie kontroli jakości laboratoriów, które wykonują wielkoskalowe badania genomowe stosowane w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich;
- poprawa dostępu do nowoczesnej aparatury medycznej oraz leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich;
- poprawa infrastruktury szpitali zajmujących się chorobami rzadkimi;
- stała aktualizacja powstałej w październiku 2023 roku Platformy Informacyjnej „Choroby Rzadkie” o nową wiedzę na temat chorób rzadkich;
- organizacja ogólnopolskiej kampanii społecznej w celu podnoszenia świadomości o chorobach rzadkich;
- powstanie Systemu dla Chorób Rzadkich, gdzie będą gromadzone dane zasilające Polski Rejestr Chorób Rzadkich oraz Kartę Pacjenta z Chorobą Rzadką – składowe systemu, niezbędne do monitorowania procesów związanych z opieką medyczną oraz podnoszące bezpieczeństwo pacjentów z chorobą rzadką.

Źródło: Ministerstwo Zdrowia

rozmawiała Emilia Grzela

# Wychwycić chorobę

**Z perspektywy czasu myślę, że najważniejsze jest to, by choroba nie przejęła kontroli nad życiem i nie odebrała nam tego, co lubimy robić. W moim przypadku wczesna diagnoza pozwoliła uratować trzustkę – mówi Jacek Żakowski.**

**Dziesięć lat temu zdiagnozowano u pana nowotwór trzustki. Niełatwo jest mówić publicznie o sprawach tak osobistych jak choroba. Mimo to zdecydował się pan o tym opowiedzieć. Dlaczego?**

Wiele osób, które są publicznie znane, kieruje się tą samą motywacją, informując o swoich problemach ze zdrowiem. Ma to być zachęta do regularnego zgłaszania się na badania profilaktyczne, które pozwalają w wielu przypadkach wcześniej wychwycić chorobę. W moim przypadku to był powód, dla którego zdecydowałem się zawiesić część prywatności i opowiedzieć o swojej chorobie.

**Podkreślił pan znaczenie regularnego kontrolowania stanu zdrowia. W jakich okolicznościach dowiedział się pan o swojej chorobie?**

To był zupełny przypadek. Podczas jednej z kontrolnych wizyt moja lekarka rodzinna zapytała, kiedy ostatni raz wykonywałem USG jamy brzusznej. Musiałem wówczas, zgodnie z prawdą, przyznać, że nigdy nie robiłem tego badania. Lekarka postawiła mi wtedy warunek: nie będę z panem rozmawiać, dopóki pan nie wykona USG jamy brzusznej. Potraktowałem jej słowa poważnie. To lekarka z dużą wiedzą i doświadczeniem, która od lat leczyła moją rodzinę. Mam do niej ogromne zaufanie.

Trafiłem na zdolnego radiologa, który za-uważał – co nie jest podczas wykonywania badań USG takie łatwe – zmiany w trzustce. Intuicja, czujność i profesjonalizm tych dwojga lekarzy zdecydowały o tym, że udało się wykryć zmiany nowotworowe, zanim stały się groźne dla życia.

Miałem po prostu sporo szczęścia. Nowotwór trzustki może mieć różnorodny przebieg, a w moim przypadku choroba nie okazała się ekspansywna. Istnieją takie typy nowotworów trzustki, gdy nawet wczesne postawienie diagnozy nie daje szansy na wyleczenie. Na szczęście w moim przypadku choroba miała stosunkowo łagodny przebieg, choć nawet w takich wypadkach nie można całkowicie wykluczyć poważnych zdrowotnych konsekwencji. Wczesna diagnoza pozwoliła uratować trzustkę. Jej usunięcie oznaczałoby dla mnie pozostawanie na restrykcyjnej diecie i lekach już do końca życia.

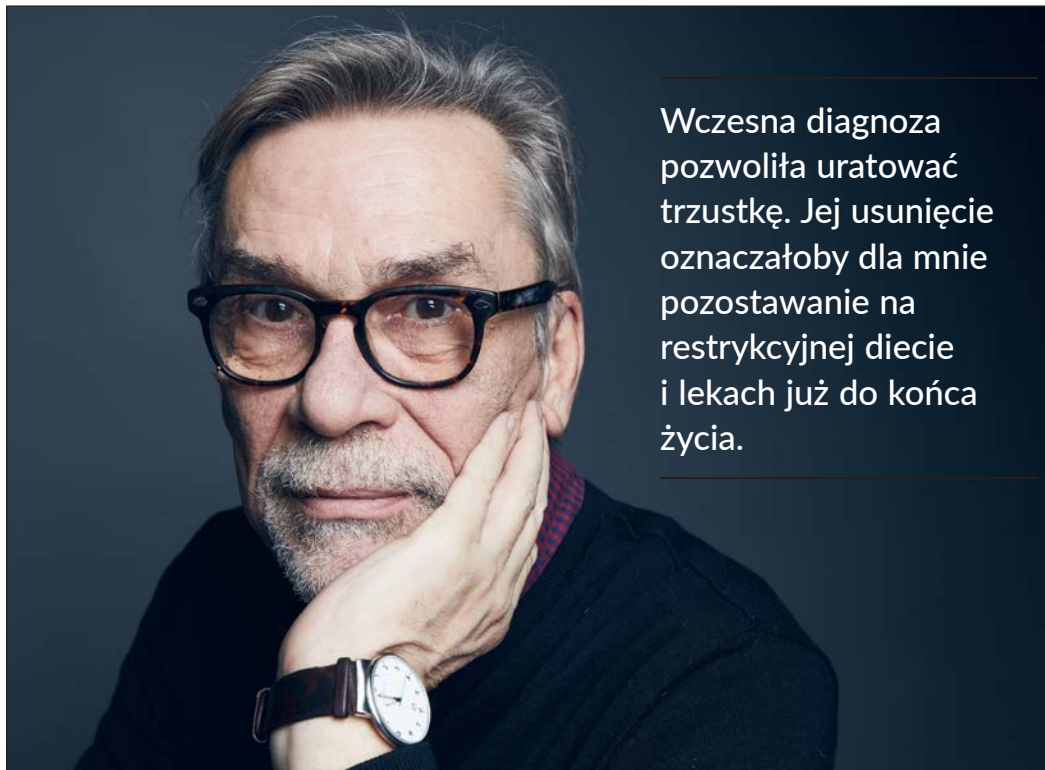
Pomógł więc przypadek: trafiłem na dwoje świetnie przygotowanych lekarzy, którzy stanęli na wysokości zadania.

**Jak pan zareagował na diagnozę?**

To zawsze jest wstrząs. Tym bardziej że jeszcze wtedy nie było wiadomo, jak agresywny jest to nowotwór.

**W jaki sposób przekazano panu informację o diagnozie nowotworu trzustki? Czy lekarze próbowali to zrobić delikatnie, czy może przeciwnie: powiedzieli wprost?**

Radiolog, który wykonywał USG, w trakcie badania bardzo ostrożnie zasygnalizował, że widzi niepokojącą zmianę w trzustce. Zastrzegł jednak, że konieczne są



**Jacek Żakowski** dziennikarz, publicysta, autor książek, jeden z założycieli i redaktorów „Gazety Wyborczej”, a także współpracownik Radia ZET, autor i prowadzący wielu programów radiowych i telewizyjnych, laureat licznych nagród

dokładniejsze badania i wysłał mnie na tomografię komputerową. Oczywiście już wtedy ta informacja mnie zaniepokoiła, ale lęku jeszcze nie odczuwałem. Najtrudniejszy moment był przede mną. Po wykonaniu dodatkowego badania usłyszałem od pani doktor wprost, że stwierdziła duży guz na trzustce, który wygląda na bardzo groźny i że konieczna jest szybka konsultacja onkologiczna. To był dla mnie najtrudniejszy moment. Gdy to usłyszałem, ugięły się pode mną nogi.

**Samo przekazanie takiej informacji dla lekarza nie jest na pewno łatwe. Lepiej mówić bezpośrednio i wprost wskazywać na zagrożenie czy raczej delikatnie sugerować pacjentowi ryzyko związane z chorobą?**

Lekarz powinien być przede wszystkim szczerzy. Najważniejsze jest to, by pacjent nie odkładał w czasie decyzji o rozpoczęciu leczenia. Rzetelne i bezpośrednie przekazanie informacji o diagnozie może na tę decyzję wpłynąć. Wydaje mi się więc, że nie ma co oszczędzać pacjentów w takiej sytuacji.

O chorobie dowiedziałem się w środku lata. Cała moja rodzina była już wtedy na wakacjach, miałem do nich dojechać. Gdyby wtedy lekarz powiedział mi o nowotworze na tyle delikatnie, że nie zmotywowałoby mnie to do działania, poczekaliby z badaniami i konsultacjami lekarskimi na koniec wakacji. W efekcie pewnie straciłbym trzustkę. Na mnie ten radykalny komunikat podziałał w taki sposób, że przejąłem się chorobą i nie czekałem z leczeniem. Dwa tygodnie po usłyszeniu diagnozy byłem już po operacji. Z powagi sytuacji zdała sobie także sprawę moja rodzina, która się mną opiekowała.

**Jak przebiegało leczenie?**

Podstawą leczenia była operacja. Trwała wiele godzin, co wiązało się z koniecznością długotrwałego znieczulenia ogólnego, co oczywiście było dla mnie obciążające zdrowotnie. Dwa dni po operacji otrzymałem wyniki wstępnych badań histopatologicznych, na ostateczne trzeba było jeszcze poczekać. Już wtedy stało się jasne, że guz nie jest złośliwy. Operację przeprowadził prof. Paweł Lampe. Dołożył wszelkich starań, aby miała ona charakter oszczędzający. Chodziło o to, by usunąć zmiany nowotworowe, a jednocześnie zachować trzustkę i jej nie uszkodzić. Doceniam jego wysiłek, mógł przecież pójść na łatwiznę i po prostu trzustkę usunąć.

Po otrzymaniu wyników zapytałem, co dalej. Usłyszałem, że będę żył tak jak dotąd.

**Wczesna diagnoza pozwoliła uratować trzustkę. Jej usunięcie oznaczałoby dla mnie pozostawanie na restrykcyjnej diecie i lekach już do końca życia.**

Spytałem o dietę. „Wróć pan do domu i zje jajecznicę na szynce” – powiedział lekarz.

**I co? Wrócił pan do domu i zjadł jajecznicę na szynce?**

Tak. Do domu wróciłem zdrowy. Rzeczywiście miałem łańcuszek szczęścia z lekarzami, trafiłem na zaangażowanych i kompetentnych. Nie czekałem długo na operację i została ona przeprowadzona bardzo dokładnie, prof. Lampe krok po kroku usunął komórki nowotworowe. Profesjonalizm lekarzy uratował moją trzustkę.

**Czy tak poważna choroba i związane z nią leczenie zmieniły coś w pańskim stylu życia? Zmaga się pan dziś z pewnymi ograniczeniami, bardziej na siebie uważa?**

Bez wątpienia choroba miała wpływ na tryb życia, jaki dotąd prowadziłem i moją zdrowotną świadomość. Dziś bardziej o siebie dbam.

Rozmowa z anestezjologiem, którą odbyłem przed operacją, uświadomiła mi, jak ważna dla dobrej pracy układu oddechowego i ogólnej wydolności organizmu jest kondycja fizyczna. Otóż w przypadku osób w nieco starszym wieku anestezjolog rutynowo sprawdzają sprawność oddechową przed zabiegiem. Bywa, że zły ogólny stan zdrowia jest przeciwwskazaniem do operacji. Przyznaję, że przed chorobą zaniedbywałem kondycję fizyczną.

Bardzo ważna jest też, w kontekście przygotowania do leczenia zabiegowego, zdrowotna dieta. To najlepsza profilaktyka nadwagi i otyłości, a przecież nadmierna tkanka tłuszczowa utrudnia chirurgom przeprowadzenie zabiegu.

Dieta i ruch są ważnymi czynnikami profilaktycznymi wielu chorób cywilizacyjnych, choć oczywiście nie na wszystko pomagają i nie zawsze wystarczają.

**Jak choroba odmieniła pańskie podejście do życia i pracy zawodowej?**

Praca to nadal bardzo ważna część mojego życia. Z perspektywy czasu myślę, że najważniejsze jest to, by choroba nie przejęła kontroli nad życiem i nie odebrała nam tego, co lubimy robić. Na szczęście tak właśnie było w moim przypadku.

Diagnoza i okres leczenia były dla mnie trudnym czasem, mimo to emocjonalnie byłem w dobrej formie. Na pewno był to pod wieloma względami wyjątkowy czas, choroba pozwoliła mi docenić znaczenie przyjaźni i relacji z ludźmi. Otrzymałem ogromne wsparcie w chorobie, co nauczyło mnie doceniać przyjacielskie więzi.

**Zadbaj o siebie, odhacz ostatnio zrobione badania**

Proste badanie krwi czy moczu może pokazać, że w naszym organizmie dzieje się coś złego. Nawet jedna kropla krwi może ocalić życie. Niekiedy tyle wystarczy do stwierdzenia, czy ktoś ma np. cukrzycę. Inne badania lekarskie pozwalają wcześniej wykryć chorobę nowotworową. Oprócz okresowego sprawdzenia podstawowych parametrów krwi czy moczu niezmiernie ważne jest zgłaszanie się na profilaktyczne badania przesiewowe. Jeśli już dawno nie wykonywałeś/wykonywałaś badań profilaktycznych, mamy dla ciebie ściągę, co warto sprawdzić:

**Bez względu na płeć:**

- poziom cukru we krwi na czczo;
- USG jamy brzusznej;
- pomiar masy ciała, wzrostu, obwodu w pasie;
- obliczenie wskaźnika masy ciała (BMI);
- morfologia krwi z rozmazem;
- OB, czyli odczyn opadania krwinek czerwonych, jest markerem stanu zapalnego;
- ogólne badanie moczu;
- poziom kreatyniny w moczu,
- pomiar stężenia kwasu moczowego we krwi;
- pomiar ciśnienia tętniczego i tętna;
- badania hormonów tarczycy – podstawowe badania to oznaczenie poziomu TSH;
- EKG serca;
- lipidogram (w jego skład wchodzi badanie poziomu cholesterolu oraz triglicerydów);
- stan wątroby, czyli badanie aminotransferazy alaninowej (ALT) i aminotransferazy asparaginianowej (ASPAT);
- stan nerek, czyli badanie poziomu filtracji kłębuszkowej – eGFR;
- oznaczenie poziomu aktywnej metabolizacji witaminy D w osoczu krwi – 25(OH);
- badanie na krew utajoną w kale;
- D-dimery – badanie ważne z punktu widzenia możliwości powstania powikłań zatorowo-zakrzepowych;
- kolonoskopia;
- badanie okulistyczne;
- wizyta stomatologiczna.

**Mężczyźni dodatkowo:**

- Po 50. roku życia każdy mężczyzna powinien raz do roku poddać się badaniu urologicznemu. W jego skład wchodzi badanie prostaty palcem przez odbyt i oznaczanie we krwi poziomu tzw. PSA (białka produkowanego przez prostatę, którego poziom podwyższa się w przebiegu jej chorób). Gdy w rodzinie ktoś chorował na raka prostaty, badania te należy regularnie wykonywać już od 40. roku życia.
- Po 50. roku życia każdy mężczyzna powinien przynajmniej raz mieć wykonane badanie USG, podczas którego lekarz oceni nie tylko stan prostaty, ale również pęcherza moczowego i nerek.
- badanie jąder.

**Kobiety dodatkowo:**

- USG lub mammografia piersi;
- cytologia pod kątem oceny stanu nabłonka szyjki macicy;
- badanie densytometryczne (określające zagrożenie osteoporozą);
- badania żeńskich hormonów płciowych: w okresie okołomenopauzalnym, m.in. FSH;
- USG jajników i macicy;
- badanie poziomu żelaza i ferrytyny: markerów niedokrwistości z niedoboru żelaza – przypadłości częściej u kobiet, zwłaszcza obficie miesiączkujących.

opracowała Margit Kossobudzka

rozmawiała Regina Skibińska