

Opinia do Projektu rozporządzenia Ministra Zdrowia w sprawie programu pilotażowego dotyczącego kompleksowej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami (MZ 892)

I. Opis sytuacji problemowej

Projekt ma na celu poprawę opieki medycznej nad pacjentami z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami.

Głównym problemem w dostępności do opieki nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami jest długa i kręta ścieżka diagnostyczna oraz brak dostępu do ośrodków, które w sposób kompleksowy monitorowałyby przebieg choroby i jej następstwa. Obecnie czas, który mija od pojawienia się pierwszych objawów choroby do postawienia ostatecznego rozpoznania w przypadku większości dorosłych był dłuższy niż 10 lat, a zanim została postawiona diagnoza, każdy z chorych otrzymał co najmniej kilka błędnych diagnoz.

Ponadto opieka zdrowotna pacjentów z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami nie posiada w kraju określonej struktury organizacyjnej. Dorośli chorzy pozostają bardzo często bez stałego lekarza prowadzącego będącego specjalistą w zakresie fakomatoz. Utrudniony dostęp do leczenia, którego doświadczają chorzy, nie polega tylko i wyłącznie na długich kolejkach i wydłużonym czasie oczekiwania na wizytę u specjalistów, ale przede wszystkim na trudności w dostępie do lekarzy specjalistów, którzy są kompetentni w zakresie diagnozowania i monitorowania chorych. W związku z tym dla chorych istotnym jest skrócenie ścieżki diagnostycznej i zwiększenie dostępu do badań, które pozwalają na wczesne wykrycie zmian będących następstwem istniejących mutacji. Z uwagi na wysoką ekspresję objawową, jest konieczne regularne

monitorowanie chorych, w szczególności wykonywanie badań diagnostycznych obrazowych oraz wykonywanie szeregu konsultacji specjalistycznych.

Istotnym problemem jest również brak spójności postępowania lekarzy z różnych ośrodków, z którymi stykają się chorzy w związku z wykrywaniem charakterystycznych zmian najczęściej w badaniach obrazowych. Ze względu na fakt, iż neurofibromatozy zaliczane są do chorób rzadkich środowisko medyczne, w szczególności lekarze podstawowej opieki zdrowotnej nie zawsze posiadają wystarczające doświadczenie i dostęp do aktualnej wiedzy medycznej w zakresie sposobu postępowania z chorymi, u których pojawiają się symptomy zmian chorobowych mogące dotyczyć szeregu układów organizmu, tym bardziej, że postęp w tej dziedzinie jest bardzo dynamiczny. Stąd też istnieje potrzeba wymiany informacji i konsultacji z lekarzami wyspecjalizowanymi w zakresie chorób z grupy neurofibromatoz, która będzie możliwa dzięki wdrożeniu w programie pilotażowym mechanizmów gwarantujących możliwość zdalnego konsultowania przypadków chorobowych.

W celu rozwiązania wskazanych problemów w opiece nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami jest konieczne wypracowanie modelu koordynowanej opieki zdrowotnej nad tymi pacjentami i sprawdzenie jego efektywności.

Proponuje się przetestowanie modelu koordynowanej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami w ramach programu pilotażowego, w rozumieniu ustawy z dnia 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych, zwanej dalej „ustawą o świadczeniach”.

W projektowanym rozporządzeniu określa się poszczególne etapy opieki nad chorymi z neurofibromatozami oraz pokrewnymi im rasopatiami oraz świadczenia opieki zdrowotnej dedykowane tej grupie chorych.

II. Opis zastosowanych metod zbierania danych i informacji



Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Główne metody zbierania danych i informacji opierały się na:

1. Analizie desk research: artykułów w prasie specjalistycznej, Ocen Skutków Regulacji, stron www: administracji publicznej i samorządowej, portali tematycznych, wypowiedziach oraz treści materiałów eksperckich z obszaru ochrony zdrowia.
2. Ankietyzacji przedstawicieli organizacji pacjenckich, m.in. poprzez Platformę Konsultacji stworzoną w ramach projektu „Lepsze prawo w ochronie zdrowia” (wyniki przedstawiono poniżej),
3. Wywiadów bezpośrednich lub telefonicznych z ekspertami, przedstawicielami administracji publicznej z obszaru ochrony zdrowia oraz reprezentantami organizacji pacjenckich.

II. Zestawienie opinii przedstawicieli organizacji pacjenckich

Konsultacje/ankietowanie na Platformie Konsultacji prowadzone były w postaci zestawu pytań zamkniętych. Poniżej zaprezentowano wyniki procesu konsultacji jakie zostały przeprowadzone:

1. Czy Pani/Pana zdaniem w chorobach rzadkich, jakich przykładem może być neurofibromatoza, dostęp do ośrodków, które w kompleksowy sposób monitorowałyby przebieg choroby i jej następstwa – odpowiada oczekiwaniom pacjentów i ich opiekunów?

Warianty odpowiedzi	Ilość	Procent udzielonych odpowiedzi
Tak	1	
Nie	6	
Nie mam zdania	3	

2. Czy Pani/Pana zdaniem w chorobach rzadkich, jakich przykładem może być neurofibromatoza, w procesie przed ostatecznym rozpoznaniem rodzaju choroby – pojawiają się błędne diagnozy?

Warianty odpowiedzi	Ilość	Procent udzielonych odpowiedzi
Tak	6	
Nie	0	
Nie mam zdania	4	

3. Czy Pani/Pana zdaniem w chorobach rzadkich, jakich przykładem może być neurofibromatoza, konieczne jest skrócenie ścieżki diagnostycznej chorych?

Warianty odpowiedzi	Ilość	Procent udzielonych odpowiedzi
Tak	8	
Nie	0	
Nie mam zdania	2	

4. Czy Pani/Pana zdaniem w chorobach rzadkich, jakich przykładem może być neurofibromatoza, konieczne jest zwiększenie dostępu do badań pomagających postawić prawidłową diagnozę a następnie monitorować postępy rozwoju choroby?

Warianty odpowiedzi	Ilość	Procent udzielonych odpowiedzi
---------------------	-------	--------------------------------

Tak	7
Nie	1
Nie mam zdania	2

5. Czy Pani/Pana zdaniem należy szkolić lekarzy pierwszego kontaktu w zakresie procedur zmierzających do wykrycia chorób rzadkich?

Warianty odpowiedzi	Ilość	Procent udzielonych odpowiedzi
Tak	6	
Nie	2	
Nie mam zdania	2	

Odpowiedzi uzyskane podczas konsultacji zostały wzięte pod uwagę przy przygotowaniu opinii Federacji Pacjentów Polskich.

III. Opinia Federacji Pacjentów Polskich

Systemowe przygotowanie programu pilotażowego dot. kompleksowej opieki medycznej nad chorymi z neurofibromatozami należy ocenić jako ważne działanie systemu ochrony zdrowia w Polsce - przede wszystkim dla dotkniętych tą chorobą pacjentów, ich rodzin i opiekunów, ale także jako próbę stworzenia w przyszłości systemu kompleksowej opieki również nad chorymi z innym nieuleczalnymi chorobami rzadkimi, którzy dotąd zmagają się z niedowładem systemu opieki.



Należy pamiętać, że neurofibromatoza to niezwykle ciężka i nieuleczalna choroba genetyczna. Lekarze wyróżniają dwa rodzaje choroby – nerwiakowłóknikowatość typu 1 i typu 2. Za pierwszy rodzaj odpowiada mutacja genu w chromosomie 17. Zmiany chorobowe dotyczą w głównej mierze skóry oraz układu nerwowego (tzw. zmiany skóro-nerwowe). Prócz piegowatych plam neurofibromatoza objawia się bólami głowy, bólami i deformacjami w obrębie kośćca, padaczką, nieprawidłowym widzeniem, zezem, nadciśnieniem tętniczym, zaburzeniami zachowania i rozwoju. Choroba występuje 1 na 3000 urodzeń.

Za drugi typ odpowiada mutacja w chromosomie 22. Nerwiakowłóknikowatość typu 2 charakteryzują obustronne nerwiaki nerwów słuchowych. Ten rodzaj neurofibromatozy występuje znacznie rzadziej, bo 1 na 200 000 urodzeń. Schorzenie pojawia się u dzieci osób chorych na NF-2. Jeśli jedno z rodziców cierpi na nerwiakowłóknikowatości typu 2, to istnieje ok. 50 proc. prawdopodobieństwo, że dziecko odziedziczy tę chorobę. Do objawów należą zaburzenia wzroku, zmiany barwnikowe siatkówki, zmętnienie soczewki oraz nieprawidłowości słuchowe, szumy w uszach i postępująca utrata słuchu. W przebiegu NF-2 często pojawiają się bóle głowy, porażenie nerwu twarzowego, a także problemy z zachowaniem równowagi.

Wciąż nie opracowano leczenia przyczynowego, dlatego chorzy mogą liczyć jedynie na leczenie objawowe, a nie przyczynowe. Chorzy zmagają się z zaburzeniami funkcjonowania wielu narządów. Z tego powodu leczenia objawów choroby należy szukać u konkretnych specjalistów m.in. u ortopedy, neurologa, kardiologa, okulisty, endokrynologa, psychologa, psychiatry, czy gastroenterologa. Utrudniające normalne funkcjonowanie zmiany skórne często usuwane są chirurgicznie. Wśród chorych z napadami padaczkowymi konieczne jest także leczenie farmakologiczne. Neurofibromatoza powoduje liczne zmiany nowotworowe, dlatego też w nerwiakowłóknikowatości często stosowana jest chemioterapia i radioterapia.

Jak wskazuje Projektodawca, celem przeprowadzenia pilotażu jest ocena efektywności organizacyjnej opieki nad chorymi z NF, poprawa efektywności diagnostyki i leczenia oraz wczesne wykrywanie problemów zdrowotnych charakterystycznych dla tej grupy świadczeniobiorców. Proponowany program pilotażowy wynika z tego, że zasadniczym problemem wskazywanym przez chorych z neurofibromatozom jest długa i kręta ścieżka diagnostyczna. Czas, który mija od pojawienia się pierwszych objawów choroby do otrzymania ostatecznego rozpoznania w przypadku większości dorosłych jest dłuższy niż 10 lat, a zanim zostanie postawiona diagnoza, każdy z chorych otrzymuje co najmniej kilka błędnych diagnoz.

Opieka zdrowotna pacjentów z neurofibromatozami nie posiada w kraju określonej struktury organizacyjnej. Dorośli chorzy pozostają bardzo często bez stałego lekarza prowadzącego, będącego specjalistą w zakresie fakomatoz. Utrudniony dostęp do leczenia, którego doświadczają chorzy, nie polega tylko i wyłącznie na długich kolejkach i wydłużonym czasie oczekiwania na wizytę u specjalistów, ale przede wszystkim na trudności w dostępie do lekarzy specjalistów, którzy są kompetentni w zakresie diagnozowania i leczenia choroby. W związku z tym dla chorych istotnym jest skrócenie ścieżki diagnostycznej i zwiększenie dostępu do badań. Z uwagi na wysoką ekspresję objawową choroby, są konieczne również regularne badania kontrolne. Diagnoza dotycząca określonego typu objawów jest aktualna krótko. Zmienia się liczba, wielkość, charakter guzków, a także ich lokalizacja.

Istotny jest również brak spójności postępowania lekarzy z różnych ośrodków, z którymi stykają się chorzy w trakcie leczenia. Wymiana informacji pomiędzy lekarzami i ośrodkami medycznymi, pod opieką których jest chory również jest niewystarczająca. Ponadto ze względu na wielonarządowy charakter choroby, a także jej przewlekłość, pacjent wymaga wielospecjalistycznej i przede wszystkim równoległej i dobrze skoordynowanej opieki onkologa, neurologa, okulisty, otorynolaryngologa, chirurga, ortopedy, rehabilitanta oraz psychologa.

Oczywiste jest, że w świetle opisanych wielu problemów i systemowych przeszkód, z którymi

muszą na codzień mierzyć się chorzy, a w szczególności ich rodziny i opiekunowie, istnieje pilna potrzeba wypracowania całościowej strategii postępowania w zakresie skutecznej i wczesnej diagnostyki, monitorowania chorych i wczesnego wdrożenia leczenia w przypadku pojawienia się schorzeń związanych przyczynowo z NF.

Aby pomoc była efektywna, konieczne wydaje się utworzenie ośrodków specjalizujących się i koordynujących opiekę dla chorych z NF, które posiadają doświadczenie i specjalizują się w rozpoznawaniu tych schorzeń, które umożliwi monitorować stan zdrowia w sposób kompleksowy. Ośrodki te powinny umożliwiać konsultowanie przypadków podejrzewanych o NF z różnych poziomów opieki ambulatoryjnej i szpitalnej.

Aby zapewnić działania koordynujące konieczne będzie skompletowanie i zapewnienie stabilnej, dedykowanej kadry. W ramach koordynacji będą musiały być wykonywane zarówno czynności medyczne przez lekarza, takie jak weryfikacja wpływającej elektronicznie dokumentacji medycznej chorych, udzielanie konsultacji lekarzom prowadzącym, podstawowej lub specjalistycznej opieki, jak też planowanie i umawianie wizyt i konsultacji, gromadzenie i sprawowanie nadzoru nad obiegiem dokumentacji oraz udzielanie informacji.

Ponieważ w ramach programu pilotażowego będzie testowany nowy model koordynowanej opieki nad chorymi z NF, to bardzo ważne będzie wcześniejsze określenie poszczególnych etapów koordynowanej opieki nad chorymi z NF, oraz zakresu świadczeń opieki zdrowotnej przysługujących świadczeniobiorcom zakwalifikowanym do programu pilotażowego.

Trudno jest zgodzić się z decyzją Projektodawcy, który założył objęcie programem pilotażowym jedynie osoby do 30. roku życia (na podstawie skierowania lekarza ubezpieczenia zdrowotnego, spełniających kliniczne kryteria kwalifikacji). Oznaczać to będzie koncentrację lekarzy-specjalistów oraz systemu wspierania instytucjonalnego przede wszystkim na tej właśnie grupie wiekowej, czego skutkiem, należy się obawiać, będzie zwiększenie trudności z zabezpieczeniem wielu elementów opieki nad chorymi nie będącymi członkami grupy wiekowej

zakwalifikowanej do programu pilotażowego.

Wydaje się zasadne, że prawo realizacji programu pilotażowego będą miały ośrodki koordynujące, posiadające umowę z Narodowym Funduszem Zdrowia na świadczenia w zakresie onkologii i hematologii dziecięcej. Jednak niezrozumiałe jest, dlaczego w projekcie rozporządzenia, z góry wymienione są konkretne ośrodki, tj. :

- 1) Instytut Matki i Dziecka w Warszawie;
- 2) Szpital Uniwersytecki Nr 1 im. dr Antoniego Jurasza w Bydgoszczy;
- 3) Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku;
- 4) Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

W ten sposób uniemożliwia się start w konkursie ofert innych ośrodków, które mogłyby stwarzać lepsze warunki i wyższą jakość prowadzenia działań w ramach programu pilotażowego.

Pozytywnie natomiast należy ocenić inicjatywę Projektodawcy wskazującego, iż w stosunkowo krótkim terminie 3 miesięcy od dnia zakończenia programu pilotażowego, zostanie sporządzone sprawozdanie z realizacji programu, w tym ocena danych i ocena wskaźników, o których mowa w § 11 projektu rozporządzenia, dla każdego z ośrodków koordynujących odrębnie oraz zbiorczo dla wszystkich ośrodków koordynujących wraz z analizą porównawczą i opracowaniem statystycznym danych – co, miejmy nadzieję, będzie podstawą uruchomienia stałego systemu skoordynowanej opieki nad pacjentami z neurofibromatozą.

Opinię przygotował:

Witold Michałek

Ekspert Projektu