Warszawa, 8 maja 2023

INFORMACJA PRASOWA

Jak można – i trzeba – poprawić sytuację osób chorujących na miastenię w Polsce?

Około 9 tysięcy osób w Polsce żyje z objawową, wymagającą leczenia miastenią – nabytą chorobą nerwowo-mięśniową o podłożu autoimmunologicznym, której głównym objawem jest nadmierna męczliwość mięśni. Wyraża się to opadaniem powiek, zaburzeniami widzenia, trudnościami w połykaniu, zaburzeniami mowy czy osłabieniem kończyn. Chorujący na miastenię borykają się nie tylko z objawami choroby, ale także z brakiem zrozumienia ze strony otoczenia oraz z ograniczeniami w dostępności do diagnostyki, leczenia i kompleksowej opieki. Kompleksowemu opisaniu sytuacji pacjentów z miastenią służy pierwszy w Polsce kliniczno-systemowy raport *„Miastenia jako problem kliniczny i społeczny. Wyzwania dla optymalizacji opieki nad pacjentem w Polsce”.* Dokument ten zawiera najnowszą wiedzę na temat miastenii, aktualnych standardów diagnostyki, terapii, badań klinicznych, rozwiązań systemowych oraz rekomendacje zmian służących optymalizacji opieki nad osobą żyjącą z miastenią. Autorami raportu są czołowi neurolodzy zajmujący się miastenią oraz eksperci systemu opieki zdrowotnej w Polsce. Bardzo ważną częścią raportu są stanowiska stowarzyszeń pacjentów i organizacji działających na rzecz osób chorych na miastenię.

Miastenia (*myasthenia gravis,* MG) jest jedną z najczęściej występujących nerwowo-mięśniowych chorób rzadkich. Spowodowana jest atakiem patogennych autoprzeciwciał na złącza nerwowo-mięśniowe (u ponad 85% chorych są to przeciwciała przeciwko receptorowi acetylocholiny). Miastenia może pojawić się w dowolnym wieku – od wczesnego dzieciństwa po późną starość, choć szczyt zapadalności obserwowany jest u kobiet pomiędzy 20 a 29 rokiem życia. Następnie zachorowalność zwiększa się znacznie u osób powyżej 60 roku życia (wyraźniej u mężczyzn). Dla większości pacjentów jest to choroba przewlekła, wymagająca leczenia przez całe życie. Miastenia odznacza się dużym zróżnicowaniem nasilenia objawów i ich umiejscowienia. Choroba przebiega zmiennie, z okresami zaostrzeń, a nawet groźnych dla życia tzw. przełomów miastenicznych.

Zazwyczaj miastenia zaczyna się od objawów ocznych: podwójnego widzenia lub opadania powieki, a czasem obu powiek. Często, zwykle w pierwszym roku od zachorowania, dochodzi do uogólnienia się objawów miastenii: dołączają się tzw. objawy opuszkowe, czyli zaburzenia mowy, gryzienia, połykania, osłabienie mięśni twarzy, a także mięśni kończyn górnych i dolnych, czasem również mięśni oddechowych z dusznością. Objawy są zmienne, nasilają się po wysiłku fizycznym, a zmniejszają po wypoczynku. Ta charakterystyczna cecha miastenii określana jest jako apokamnoza, czyli męczliwość mięśni szkieletowych. Przy średnim lub dużym nasileniu objawów chory może mieć trudności z gryzieniem i połykaniem prowadzące do utraty masy ciała, a w skrajnych sytuacjach nawet próba połykania płynów może prowadzić do zakrztuszenia się i zachłystowego zapalenia płuc. Duże osłabienie

Fundacja Zdrowie i Edukacja Ad Meritum ul. Turkusowa 11, 05-077 Warszawa
Kontakt: 504 110 406, 668 447 131, mail: biuro@zdrowieiedukacja.org
KRS: 0000744265; Regon: 380983672, NIP: 9522185368;

objawów kończynowych utrudnia codzienne funkcjonowanie, uzależniając ich od pomocy innych osób. Pacjenci mają trudności w wykonywaniu czynności wymagających unoszenia rąk ponad głową, wstawaniem z krzesła lub wchodzeniem po schodach. Infekcje, stres, duży wysiłek fizyczny mogą nasilać objawy. Pamiętajmy jednak, że nie u wszystkich chorych miastenia przebiega w tak trudny i groźny sposób. Około 30-50% prawidłowo leczonych osiągnie stan remisji, „bez objawów, bez leków" – opisuje **prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk** kierownik Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, Ośrodka Eksperckiego Chorób Rzadkich.

Uogólniona postać miastenii powoduje również osłabienie mięśni oddechowych, zagrażające niewydolnością oddechową, która występuje w przełomie miastenicznym. Jak wynika z badań, zaburzenia wentylacji o różnym nasileniu występują stale u zdecydowanej większości pacjentów i mają negatywny wpływ na jakość życia. U połowy pacjentów z miastenią występują również depresyjne zaburzenia nastroju, które potęgują, towarzyszące miastenii, poczucie zmęczenia – wyjaśnia **prof. dr hab. n. med. Konrad Rejdak**, prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego.

Miastenię należy podejrzewać u pacjentów z męczliwością mięśni, u których występuje zmienność nasilenia objawów w czasie. Zmienność ta może występować na przestrzeni godzin, dni, tygodni lub nawet lat. Charakterystyczne dla miastenii jest osłabienie siły poszczególnych grup mięśniowych pod wpływem wysiłku, które zmniejsza się lub ustępuje po odpoczynku. U większości chorych diagnozę miastenii można potwierdzić za pomocą testów serologicznych na obecność swoistych dla tej choroby przeciwciał (najczęściej są to przeciwciała anty-AChR). U każdego pacjenta z rozpoznaniem miastenii należy wykonać badanie obrazowe klatki piersiowej, ze względu na możliwość współwystępowania grasiczaka – mówi **prof. dr hab. n. med. Agnieszka Słowik**, konsultant krajowa w dziedzinie neurologii.

Gdy wyzwaniem stają się banalne czynności

A co o życiu z miastenią mówią sami pacjenci? *Na miastenię choruję od około 17 lat, ale dopiero od 8 lat mam postawioną diagnozę tej choroby. Niestety obecna wiedza na temat miastenii, nawet wśród medyków, jest niedostateczna. Często jesteśmy postrzegani jako symulanci, odsyłani do lekarzy psychiatrów, odbierani jako osoby leniwe lub będące pod wpływem alkoholu. Dlatego apelujemy do całego społeczeństwa – nie wyciągajcie pochopnie wniosków! Jeżeli młoda kobieta skarży się, że jest ciągle zmęczona, mówi, że nie ma na nic siły, nie ma siły podnieść rąk, ma problem żeby się uczesać, umyć zęby – to znaczy, że może być chora na miastenię! Dla miasteników często nie lada wyzwaniem są proste, banalne czynności dnia codziennego, takie jak zapięcie guzików, pisanie na klawiaturze, wejście do wanny, czy podniesienie się z krzesła. Mamy duże trudności z wchodzeniem po schodach, prowadzeniem samochodu, jedzeniem, bo każdy, nawet najmniejszy, wysiłek osłabia nasze mięśnie. Do tego dochodzi przewlekły ból, który odbiera siły, witalność i chęć do czegokolwiek. Nasz stan może pogorszyć się nagle – trudno jest nam planować kolejne dni, bo nigdy nie wiemy, czy będziemy w stanie zrealizować te plany. Często miastenia pozostaje jednak niewidoczna dla otoczenia, dlatego nasze złe samopoczucie bywa bagatelizowane. To negatywnie odbija się na stanie emocjonalnym i zdrowiu psychicznym osób chorych na miastenię* – mówi **Anna Wolska**, prezes Stowarzyszenia Osób Dotkniętych Chorobami Nerwowo-Mięśniowymi „Kameleon".

Na niską świadomość społeczną dotyczącą miastenii zwraca uwagę także **Katarzyna Kozłowska**, prezes Polskiego Towarzystwa Chorób Nerwowo-Mięśniowych: *Bazując na informacjach uzyskiwanych od pacjentów stwierdzamy, że istnieje ogromny deficyt wiedzy na temat samej choroby, sposobów jej diagnozowania, ścieżki diagnostycznej, szybkiego dostępu do lekarzy specjalistów, ośrodków*

neurologicznych, w których można uzyskać pomoc, aktualnych opcji terapeutycznych oraz badań klinicznych aktualnie prowadzonych w Polsce. Wśród licznych wyzwań, z jakimi mierzą się chorzy na miastenię, jest błędne wstępne rozpoznanie i opóźniona właściwa diagnoza choroby, co rodzi frustrację i prowadzi do niekorzystnego dla pacjenta opóźnienia w podjęciu odpowiedniego leczenia. Dlatego chcemy zwiększać społeczną świadomość o miastenii, edukować na temat jej objawów, zachęcać do badań diagnostycznych w przypadku wystąpienia niepokojących symptomów, a w razie rozpoznania tej choroby – wskazywać skuteczne leczenie farmakologiczne dostosowane do stadium chorego.

Szeroka edukacja na temat miastenii to również jeden z priorytetów Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Miastenię Gravis „Gioconda". *Nasze Stowarzyszenie podejmuje wysiłki, by z wiedzą o miastenii dotrzeć nie tylko do pacjentów, ale i społeczeństwa. Dostrzegamy też silną potrzebę edukacji środowiska medycznego, zarówno lekarzy POZ, neurologów, ale również ratowników medycznych i pielęgniarek. Ponieważ pacjenci z miastenią często są kierowani do innych specjalistów, jak okuliści, czy psychiatrzy, stąd konieczność szkolenia lekarzy również tych specjalności, by chorzy mogli być prawidłowo i szybciej diagnozowani. Ponadto widzimy, że brakuje specjalistów zajmujących się chorymi z miastenią, a jest to o tyle ważne, że każdy chory wymaga indywidualnego podejścia. Nie ma dwóch identycznie chorujących na miastenię osób, tak jak nie ma dwóch identycznych płatków śniegu* – podkreśla **Renata Machaczek** z Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Miastenię Gravis „Gioconda".

Postęp w poszukiwaniu nowych leków

W leczeniu miastenii dysponujemy obecnie lekami o działaniu objawowym (lekami z grupy inhibitorów acetylocholinesterazy), lekami immunosupresyjnymi oraz terapiami o krótkotrwałym działaniu immunomodulującym. Wskazaniem do rozpoczęcia leczenia immunosupresyjnego są nasilone objawy opuszkowe lub uogólnione, znacząco pogarszające jakość życia, pomimo stosowania leczenia objawowego. Dobór leków stosowanych u pacjenta z miastenią, ich dawki oraz czas trwania kuracji powinny być dostosowane do aktualnego nasilenia objawów i przeciwwskazań do określonej terapii, oraz powinny być modyfikowane na bieżąco przez neurologa, mającego doświadczenie w leczeniu tej choroby. Dla niektórych pacjentów skuteczną opcją jest tymektomia, czyli chirurgiczne usunięcie grasicy.

Opcje terapeutyczne w miastenii do niedawna były ograniczone, ale obecnie dokonuje się ogromny postęp w poszukiwaniu nowych leków skutecznie kontrolujących objawy tej choroby. W ciągu ostatnich lat prowadzone są liczne badania kliniczne, a aktualnie rozwijane terapie obejmują leki biologiczne oraz substancje małocząsteczkowe. W ubiegłym roku w UE zostały zarejestrowane trzy nowe terapie miastenii: ekulizumab, rawulizumab i efgartigimod alfa. Leki te nie są w Polsce refundowane, ale mamy nadzieję, że polscy pacjenci otrzymają refundację publiczną tych leków jeszcze w 2023 roku, tym bardziej, że polskie ośrodki mają doświadczenie w ich stosowaniu, ponieważ uczestniczą w badaniach klinicznych nad tymi lekami – podkreśla prof. **Konrad Rejdak**.

Lepsza organizacja opieki = mniejsze koszty

Eksperci zwracają uwagę, że pomimo relatywnie niewielkiej liczby chorych, koszty społeczne, ponoszone przez system ochrony zdrowia na leczenie miastenii i jej powikłań, są znaczące. Wynika to z potrzeby przewlekłego leczenia immunosupresyjnego, występowanie ciężkich zaostrzeń choroby, wymagających leczenia w warunkach szpitalnych oraz ryzyka śmierci w przebiegu przełomu miastenicznego. Do tego należy doliczyć koszty społeczne wynikające z utraty produktywności osób

chorych oraz indywidualne wydatki pacjentów i ich rodziny na przystosowanie gospodarstwa domowego do niepełnosprawności oraz na uzupełniające metody leczenia, takie jak: suplementację diety, psychoterapię, logoterapię, akupunkturę, czy masaże lecznicze.

W badaniach prowadzonych przez nasz zespół opublikowanych w 2022 roku, stwierdziliśmy, że 34% pacjentów z miastenią było leczonych glikokortykosteroidami lub innymi lekami immunosupresyjnymi, 14% pacjentów wymagało hospitalizacji, a 1,3% było hospitalizowanych więcej niż dwukrotnie w ciągu jednego roku. Niewielki odsetek pacjentów wymagał wielokrotnych (10 lub więcej) hospitalizacji rocznie w związku z cyklicznym kosztownym leczeniem immunoglobulinami dożylnymi lub plazmaferezami. Średnia długość hospitalizacji pacjenta z miastenią wyniosła 8,34 ± 10 dni, i co bardzo ważne, była istotnie dłuższa niż hospitalizacje z innych powodów – mówi **prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk**.

Z perspektywy optymalizacji modelu opieki nad chorym na miastenię w Polsce należy skoncentrować się na osiągnieciu najwyższej wartości z perspektywy pacjenta. Kluczowym jest dostęp do skutecznych metod leczenia – w tym zarejestrowanych w Unii Europejskiej leków, adekwatna wycena świadczeń oraz pomiar efektów. Wiemy, z danych NFZ, że w 2021 r. rozliczono 41 tys. świadczeń dla rozpoznania G70 na kwotę ok. 27 mln zł. Wydatki z ubezpieczeń społecznych na świadczenia związane z niezdolnością do pracy z powodu miastenii wyniosły ok. 25 mln zł w 2021 r. Najwięcej wydano na renty z powodu niezdolności do pracy. Dane NFZ i ZUS w zakresie danej choroby wykazują związek pomiędzy poprawą diagnostyki i leczenia a utrzymaniem produktywności chorych. Dlatego tez wszelkie inwestycje w zakresie diagnostyki, leczenia i rehabilitacji finansowane przez NFZ przekładają się na mniejsze wydatki ZUS związane ze świadczeniami dla osób chorujących i ich opiekunów. Dzięki dostępowi do refundowanego skutecznego leczenia oraz optymalizacji opieki może nastąpić spadek świadczeń w wyniku niezdolności do pracy z powodu miastenii – wyjaśnia **dr n. med. Jakub Gierczyński**, ekspert systemu ochrony zdrowia.

Niezbędne jest także prowadzenie rejestru chorych na miastenię w ramach Rejestru Chorób Rzadkich. Bardzo ważne w procesie optymalizacji opieki nad chorym na miastenię w Polsce są kadry medyczne i pomocnicze. Kadry medyczne to przede wszystkim lekarze neurolodzy specjalizujący się w diagnostyce i leczeniu miastenii, pielęgniarki, logopedzi oraz fizjoterapeuci i rehabilitanci. Kadry pomocnicze to asystenci medyczni oraz koordynatorzy opieki. Kluczowym postulatem środowiska lekarzy i pacjentów jest również refundacja zarejestrowanych w Unii Europejskiej leków: ekulizumabu, rawulizumabu i efgartigimodu alfa. Należy podkreślić, że efgartigimod alfa znalazł się w wykazie technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności (TLI) opublikowanym przez Agencję Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji 31 marca 2023 roku – zauważa **prof. dr hab. n. med. Agnieszka Słowik**.

Polscy pacjenci z miastenią oczekują na dostęp do szybkiej diagnostyki, refundację publiczną wszystkich zarejestrowanych leków oraz kompleksową opiekę medyczną – konkluduje **Stanisław Maćkowiak**, prezes Krajowego Forum Orphan.

Fundacja Zdrowie i Edukacja Ad Meritum ul. Turkusowa 11, 05-077 Warszawa
Kontakt: 504 110 406, 668 447 131, mail: biuro@zdrowieiedukacja.org
KRS: 0000744265; Regon: 380983672, NIP: 9522185368;

Rekomendacje ekspertów dla optymalizacji opieki nad pacjentem w Polsce:

1. Organizacja opieki nad chorym na miastenię, w kontekście ścieżki diagnostyczno-terapeutycznej zorientowanej na wartość, powinna realizować założenia kluczowych dokumentów, formułujących optymalizację opieki nad chorym w Polsce. Skala problemu wyrażona liczbą pacjentów i charakterystyką choroby zmusza do poprawy organizacji opieki poprzez stworzenie modelu skoordynowanej opieki, opartej na referencyjności współpracujących ze sobą podmiotów leczniczych.

2. Na poziomie POZ konieczne jest zwiększanie zaangażowania lekarza rodzinnego w proces identyfikacji chorych na miastenię oraz kierowanie ich do poradni neurologicznej lub, w przypadku nasilonych objawów, do oddziału neurologii. Na poziomie poradni chorób nerwowo-mięśniowych oraz ośrodków specjalizujących się w leczeniu miastenii powinna być prowadzona rozszerzona diagnostyka, szczególnie w przypadkach wątpliwości diagnostycznych, a także zapewniona opieka lub opracowany plan postępowania wobec chorych, u których leczenie pierwszego rzutu zawiodło. Na poziomie krajowym rekomendowane jest utworzenie Rejestru Chorych z Miastenią oraz portalu edukacyjno-informacyjnego dla pacjentów i lekarzy.

3. Rekomendowana jest refundacja publiczna zarejestrowanych w Unii Europejskiej leków w terapii miastenii, takich jak: ekulizumab, rawulizumab i efgartigimod alfa oraz mycofenolan mofetilu, co będzie realizacją priorytetowego traktowania chorób rzadkich i neurologicznych w Polsce.