



Rada Przejrzystości

działająca przy

Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji

Opinia Rady Przejrzystości

nr 30/2021 z dnia 8 lutego 2021 roku

w sprawie zasadności wprowadzenia zmian w zapisach programu polityki zdrowotnej Ministra Zdrowia „Program badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2022”

Rada Przejrzystości pozytywnie opiniuje zmiany w programie polityki zdrowotnej Ministra Zdrowia „Program badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2022”, pod warunkiem zapewnienia pacjentom zidentyfikowanym w programie odpowiedniej terapii, przy jednoczesnej kontroli wzrostu wydatków płatnika publicznego.

Uzasadnienie

Przedmiotem opinii Rady był projekt zmian w zapisach programu polityki zdrowotnej dotyczącego badań przesiewowych noworodków. Projekt jest zmienioną wersją poprzednio ocenianego projektu (ocenionego negatywnie) Zmiany w proponowanej wersji projektu odnoszą się do rozszerzenia panelu badań przesiewowych noworodków o badania w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA). W zmienionej wersji programu uwzględniono praktycznie wszystkie uwagi zawarte w negatywnej opinii nr 97/2020. Oceniana zmiana w programie ma zostać wdrożona od roku 2021 w 10 województwach, a od roku 2022 na terenie całej Polski. Stopniowe wdrażanie na terenie całego kraju badań przesiewowych wynika ze względów organizacyjnych. Realizatorem programu będzie Instytut Matki i Dziecka.

Problem zdrowotny

Rdzeniowy zanik mięśni jest chorobą genetycznie uwarunkowaną, w przebiegu której dochodzi do obumierania motoneuronów rdzenia kręgowego, co w konsekwencji prowadzi do osłabienia i zaniku mięśni. Cechą SMA jest bardzo duża zmienność przebiegu klinicznego – od formy letalnej po postać dorosłą, o średniej przeżycia zbliżoną do populacji ogólnej. Choroba związana jest z mutacjami genu SMN1.

Na dzień 1 stycznia 2020 roku w Polskim Rejestrze SMA figurowało ponad 720 osób. Zgodnie z informacjami z laboratoriów genetycznych w Polsce, liczba rozpoznawanych przypadków SMA wynosi 40-45 rocznie. Około 30-35 z nich ma najcięższą, niemowlęcą postać choroby. Ocenia się, że mniej więcej jedna



na 35 osób w Polsce jest nosicielem mutacji genu SMN1, wywołującej SMA. Chorobę rozpoznaje się w którymś momencie życia u jednego na 5-8 tysięcy urodzonych dzieci w Polsce, z czego w ok. 80% przypadków w niemowlęctwie lub wczesnym dzieciństwie.

Projekt programu

Projekt programu wpisuje się w priorytet: „poprawa jakości skuteczności opieki okołoporodowej oraz opieki zdrowotnej nad matką, noworodkiem i dzieckiem do lat 3”, należący do priorytetów zdrowotnych wymienionych w Rozporządzeniu Ministra Zdrowia.

Głównym założeniem programu jest obniżenie umieralności noworodków, niemowląt i dzieci z powodu chorób wrodzonych oraz zapobieganie ciężkiemu i trwałem upośledzeniu fizycznemu i intelektualnemu, wynikającemu z tych chorób. W treści projektu uzupełniono cele szczegółowe o elementy związane z badaniem przesiewowym w kierunku SMA. Między innymi wskazano, że celem programu jest wczesne rozpoznanie i wdrożenie leczenia chorób wrodzonych objętych badaniem przesiewowym przez prowadzenie badań przesiewowych w kierunku SMA, skrócenie czasu od urodzenia dziecka do uzyskania pozytywnego wyniku genetycznego badania w kierunku SMA i rozpoczęcia leczenia w kierunku SMA, jak również opracowanie i upowszechnienie rekomendacji dla postępowania diagnostyczno-leczniczego dla rdzeniowego zaniku mięśni. W związku z faktem, że kluczowe dla skuteczności leczenia SMA jest jak najszybsze jego włączenie proponowane cele są właściwe, są także zgodne z wytycznymi klinicznymi i opiniami ekspertów.

W programie uwzględniono mierniki efektywności w tym bezpośrednio związane z badaniem przesiewowym w kierunku SMA w postaci „czasu (liczba dni) od urodzenia dziecka do diagnozy (data wydania wyniku testu genetycznego), przed wprowadzeniem badań przesiewowych oraz po ich wprowadzeniu. Monitorowanie czasu niezbędnego do postawienia właściwej diagnozy jest kluczowe z punktu widzenia jak najwcześniejszego włączenia leczenia. Populacją docelową programu są wszystkie dzieci urodzone w Polsce.

Wytyczne wskazują, że badanie przesiewowe w kierunku SMA jest zalecane (OTFR 2020, Glascock 2018, EFNS 2011). Niemniej rekomendacja UK NSC 2018, ze względu na brak badań wskazujących na skuteczność leczenia nusinersenem w populacji dzieci bez objawów choroby, nie zaleca wprowadzenia krajowego programu badań przesiewowych w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni. Od wydania rekomendacji UK NSC 2018 pojawiły się nowe badania, które wskazują, że leczenie przedobjawowe może poprawiać rokowanie u dzieci z genetycznie potwierdzonym SMA (Vill 2019, NURTURE, Glascock 2018). Wszyscy eksperci kliniczni, którzy nadesłali opinie, podkreślają konieczność jak najszybszego wdrożenia badań przesiewowych w kierunku SMA.

W programie wskazano opis prowadzenia badań przesiewowych w kierunku SMA. W sposób szczegółowy odniesiono się do specyfikacji wykorzystywanych testów. Zaproponowano badanie przy wykorzystaniu testu RT-PCR, a następnie potwierdzenie wyniku badania testem MLPA. Po wykonaniu badań przesiewowych (RT-PCR i MLPA) i uzyskaniu wyniku pozytywnego w obu testach nastąpi skierowanie do ośrodka prowadzącego terapię SMA, gdzie nastąpi weryfikacja wyniku badania (pobranie próbki krwi). Sposób prowadzenia jest zgodny z rekomendacjami.

W ramach monitorowania i ewaluacji programu będzie prowadzona między innymi ocena liczby przeprowadzonych poszczególnych badań oraz ich koszt, liczby zakupionych testów i odczynników niezbędnych do przeprowadzenia badań, liczby noworodków, u których wykryto daną chorobę, liczby odmów wykonania badania, liczby zorganizowanych/przeprowadzonych szkoleń, liczby przeprowadzonych badań przesiewowych w porównaniu do liczby urodzeń z uwzględnieniem liczby odmów wykonania badania, liczby wykrytych chorób w danym roku kalendarzowym. Ponadto będzie przeprowadzona analiza różnic wieku postawienia diagnozy w okresie sprzed i po wprowadzeniu SMA do przesiewu.

Budżet programu

Wnioskodawca oszacował koszt jednostkowy wykonania badania laboratoryjnego w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni na 10,83 zł w 2021 r. oraz 11,15 zł w 2022 r. Oszacowano również koszty testów i odczynników (13,86 zł – 2021 r. oraz 14,28 zł – 2022 r.). Koszt badań w kierunku SMA w 2022 roku przy przyjętym koszcie jednostkowym (25,43 zł) oraz liczbie planowanych badań (274 tys.) powinien wynosić 6,97 mln zł a nie 7,68 mln zł. Zgodnie z informacjami wnioskodawcy w związku z brakiem polskich danych dotyczących leczenia nusinersenem, nie jest możliwe przeprowadzenie pełnej analizy efektywności kosztowej i oszacowanie wydatków, które zostaną obniżone dzięki wczesnemu wykryciu rdzeniowego zaniku mięśni.

Zgodnie z analizą przeprowadzoną przez AOTMiT włączenie dzieci z wykrytym SMA przyczyni się do poniesienia wydatków związanych z kosztem leku oraz jego podania w wysokości ok. 41 mln zł w 1 roku trwania PPZ oraz ok. 100 mln zł w 2 roku trwania PPZ. Jednakże wydaje się, że ewentualny wzrost kosztów prowadzenia programu lekowego B102 będzie wynikał z wcześniejszego włączenia pacjenta do leczenia.

Uwagi Rady

Rada zwraca uwagę, iż główny problem jaki związany jest z programem przesiewowym to problem zapewnienia odpowiedniej terapii zwiększonej liczbie pacjentów z pozytywnym rozpoznaniem SMA i możliwego dużego wzrostu kosztów po stronie płatnika publicznego. W związku z tym, Rada uważa

za niezbędne wprowadzenie do programu leczenia chorych z SMA odpowiednich mechanizmów dzielenia ryzyka.

Tryb wydania opinii

Opinię wydano na podstawie art. 48a ust. 8 pkt 3, w zw. z art. 31s ust. 6 pkt 3 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2020 r., poz. 1398), z uwzględnieniem raportu nr: OT.430.2.2021 „Opracowanie dotyczące oceny zasadności wprowadzenia zmian w zapisach programu polityki zdrowotnej pn. »Program badań przesiewowych noworodków w Rzeczypospolitej Polskiej na lata 2019-2022«, data ukończenia: 05.02.2021 r.