

Zaangażowanie pacjentów – choroba ultraradka

Wprowadzenie

Współpraca firmy Genzyme, stowarzyszenia International Pompe Association (IPA) w Wielkiej Brytanii i Holandii, stowarzyszenia pacjentów z chorobą Pompego w USA, centrum medycznego Erasmus Medical Centre (EMC) oraz uniwersytetu Duke University w celu ustanowienia odpowiednich środków gwarantujących, że dane uzyskane w ramach badania klinicznego są wyczerpujące i spełniają wymagania regulacyjne i płatnika.

Opis przypadku

Choroba Pompego jest rzadką chorobą dziedziczną układu nerwowo-mięśniowego spowodowaną niedoborem enzymu lizosomalnego. Dzieci z niskim poziomem enzymu zwanego kwasem alfa-glukoidalnym GAA tj. $<1\%$ (postać wczesna) zazwyczaj umierają w ciągu pierwszego roku życia. U niektórych osób szczątkowa aktywność GAA może objawić się w różnym okresie życia, od niemowlęctwa do późnej dorosłości, wraz z towarzyszącym osłabieniem nerwowo-mięśniowym i problemami dróg oddechowych. Prace prowadzone w centrum medycznym Erasmus Medical Centre (EMC) oraz na uniwersytecie Duke University w 1990 roku na myszach pozbawionych genu odpowiedzialnego za chorobę Pompego wykazały, że enzymatyczna terapia zastępcza jest obiecującą metodą leczenia. Wspólnie i regularnie omawiano rozwój kliniczny oraz procesu produkcji wraz z ośrodkami naukowymi i organizacjami pacjenckimi. Badania kliniczne rozpoczęto najpierw z udziałem niemowląt z wczesną postacią choroby z powodu wyjątkowo szybkiego jej postępu. Jednak ze względu na rzadkie występowanie choroby (ok. 1:40000

urodzeń) proces rekrutacji był trudny. Organizacje pacjenckie pomagały w rozpowszechnianiu informacji o badaniach, znajdowaniu pacjentów na całym świecie, znajdowaniu kwater oraz we wsparciu rodziców itp. W przypadku badań z udziałem dzieci i dorosłych organizacje pacjenckie pomagały w procesie rekrutacji, przeglądzie ocen wraz z firmą Genzyme i badaczami i zachęcały do pozostawiania w długotrwałych badaniach kontrolowanych placebo (18 miesięcy), nawet po zatwierdzeniu. Ponadto pacjent – przedstawiciel stowarzyszenia IPA udzielił ustnych wyjaśnień przed Europejską Agencją Leków (EMA) (jako pierwszy). Stowarzyszenie IPA, we współpracy z centrum medycznym EMC (przy wsparciu finansowym firmy Genzyme), opracowało kwestionariusz oceny leczenia na podstawie opinii pacjentów niezależnie od branży przemysłowej wiele lat wcześniej, zanim leczenie stało się dostępne. Okazało się to ważne przy wspieraniu dyskusji na temat zwrotu kosztów.

Typy zaangażowanych pacjentów (rzeczników)

- Pacjenci osobiście doświadczający choroby.
- Pacjent-ekspert/rzecznik pacjentów posiadający rozległą wiedzę na temat choroby i znaczne doświadczenie badawczo-rozwojowe.
- Zawodowy rzecznik pacjentów.

Korzyści wynikające z zaangażowania pacjentów

Istnieje regularna komunikacja z organizacjami pacjenckimi działającymi w obszarze chorób rzadkich dotycząca naszych planów rozwojowych, jak również niektórych weryfikacji ocen protokołów. Ostatnio stało się to znacznie trudniejsze z powodu wdrożenia zasad postępowania. Nie mamy (jeszcze) uwzględnionej współpracy z pacjentami w standardowych

procedurach operacyjnych.

Wyzwania i bariery

Zespoły odpowiedzialne za rozwój w projektach mają bardzo ściśle określone ramy czasowe na przygotowanie protokołów i rozpoczęcie badania. Często istnieje niechęć w tych zespołach przed dodaniem kolejnej warstwy (oprócz kadry kierowniczej ds. nauki, rozwoju, regulacji, bezpieczeństwa, toksykologii, farmakologii klinicznej itp.) danych wejściowych do opracowywania protokołu. Wewnętrzne zespoły projektowe można przekonać, że warto poprzez zapewnienie terminowego opiniowania przez organizację pacjencką i przedstawienie korzyści długoterminowych w zakresie rekrutacji, mniejszą liczbę awarii ekranów, lepsze zakończenie oceny itp. Kolejnym wyzwaniem w niektórych krajach jest trudność z bezpośrednim kontaktem; w tym przypadku poprosiliśmy badacza o nawiązanie kontaktu z krajową organizacją pacjencką i wspólną weryfikację protokołu już na początku procesu. Obawy osób z wewnątrz dotyczące zachowania poufności zostały rozwiane na drodze podpisania umowy o poufności z organizacją pacjencką, co pozwoliło na otwartą i szczerą komunikację. Ponadto ankieta pacjenta IPA, choć dostarczająca cennych danych świadczonych usług medycznych na podstawie opinii pacjentów, nie jest uważana za wiarygodną przez organy regulacyjne i płatników z powodu braku weryfikacji danych źródłowych – nauuczka, z której można skorzystać w przyszłości.

Wnioski

Zdobyta wiedza:

1. Ustanowienie trio składającego się z ekspertów akademickich, organizacji pacjenckiej i wewnętrznego lekarza projektu z ustalonymi już na początku zasadami komunikacji.
2. Zapewnienie narzędzia do oceny świadczonych usług

medycznych na podstawie opinii pacjentów zostało utworzone i zatwierdzone dla danej choroby (co jest najważniejsze dla pacjenta) i odpowiednich środków gwarantujących, że dane uzyskane w ramach badania klinicznego są wyczerpujące i spełniają wymagania regulacyjne płatnika.

3. Uruchomienia badania naturalnego przebiegu choroby z oceną usług medycznych na podstawie opinii pacjentów kilka lat wcześniej, zanim leczenie będzie dostępne w celu umożliwienia dokonania porównania.
4. Najcenniejszym wkładem do protokołu jest weryfikacja ocen; możliwość przeprowadzenia ocen powinna być standardem.
5. Odpowiednie informowanie społeczności poprzez rozpowszechnianie przez organizacją pacjencką aktualnych informacji o programie.

A3-pomp-V1.0

Załączniki