

# O ETIČNIH VPRAŠANJIH, KI JIH ZASTAVLJAJO REDKE BOLEZNI

Jože Trontelj, Tone Žakelj

**Povzetek.** Človek z redko boleznijo ni v neugodnem položaju le zato, ker je bolan, ampak tudi zato, ker mu medicina navadno ne more tako in toliko pomagati kot človeku, ki ima pogostejšo, bolj poznano bolezen. Grozi mu diskriminacija, kar je treba preprečiti in mu omogočiti dostop do kar najustreznejšega zdravljenja. Ob tem pa seveda ni vedno mogoče prezreti pomislekov s stališča razdelitvene (distribucijske) etike.

*Redke bolezni* so eden od neizbežnih pojavov narave. Bolezni so številne, bolnikov pa je v posameznih medicinskih centrih malo in jih celo v globalnem merilu ni veliko. Zato imajo posamezni zdravniki kljub siceršnji poklicni neoporečnosti in znanju malo izkušenj s temi boleznimi že glede diagnostike, potem pa tudi glede zdravljenja in prognoze. Zboleti za redkim rakom pomeni za bolnika vrsto neugodnosti, morda celo usodnih, ki bi se pri pogostejši bolezni ne zgodile.

Pogosto se za zdravljenje bolnikov z redkimi raki uporabljajo zdravila, ki so registrirana za drugačne rake (*off-label use*). Taka raba je zakonita in etično ni sporna, če jo zdravnik predpiše na osnovi pozitivnih strokovnih spoznanj in predvidevanj in če bolnik tako zdravljenje sprejme prostovoljno ter temeljito poučen.

Redke bolezni imajo več podobnosti s tako imenovanimi *zanemarjenimi boleznimi*. Med te nekateri prištevajo 16 tropskih bolezni, ki mučijo prebivalce Afrike, latinske Amerike, Centralne in Jugovzhodne Azije. Bistvena razlika pa je, da za temi 16 zanemarjenimi boleznimi hudo trpi več kot milijarda pretežno revnih, celo najrevnejših ljudi.

Podobna kategorija so *zapuščene bolezni* in bolezni, za katere so bila nekoč na voljo učinkovita, pogosto tudi cenena zdravila, ki so zdaj opuščena, se ne proizvajajo več ali v le v omejenih količinah (*orphan diseases* in *orphan drugs*).

Skupna značilnost teh treh kategorij bolezni je, da so s komercialnega stališča nezanimive in se zanje farmacevtska industrija ne meni prav veliko. Zato je toliko pomembnejše, da pobuda pride iz zdravniških krogov. Nekaj takega se že več let dogaja. Komisija za medicinsko etiko prejema vse več prošenj za etično oceno sprejemljivosti mednarodnih registrov bolnikov s posameznimi redkimi boleznimi. Registri pogosto vsebujejo tudi podatke o zdravljenju in usodi bolnikov. Komisija take prošnje brez obotavljanja odobri, eden njihovih pomembnih ciljev je namreč polagoma razviti in predlagati

smernice za diagnostično in terapevtsko obravnavo teh bolnikov. Mnogi lahko pričakujejo celo neposredno korist za svoje zdravje.

Vse pogostejše so tudi prošnje za tako imenovano sočutno rabo zdravila (*compassionate use*), to je za dodelitev zdravila, ki je še v fazi preskušanja, pacientu ali skupini ljudi z isto boleznijo, ki jih ni mogoče zdraviti z znanimi zdravili. Zdravilo zagotovi njegov proizvajalec, in če se izkaže za uspešno, pacienta oskrbuje z njim, dokler ga potrebuje – do ozdravitve ali do smrti.

Nova zdravila, še posebej za redke (predvsem presnovne) bolezni, so navadno zelo draga. Cena zdravljenja sicer nikoli ne sme biti prvo ali ključno merilo v razsojanju, ali ga bolniku predpisati ali ne. Gotovo pa je pomembna s stališča razdelitvene etike, seveda predvsem ob temeljitem razmisleku, kako učinkovito je pri svoji ceni. Če je učinek minimalen, če usiha ali pa je zdravljenje brezupno, ni neetično, da se zdravilo ne dodeli ali pa se odtegne.

Industrijo bo seveda še naprej zanimal predvsem zaslužek. Vendar se države lahko vmešajo tudi na to področje s sistemom učinkovitih stimulacij in penalizacij. V zdravstveno zakonodajo so nekatere že vključile posebne določbe o dodatnem varstvu bolnikov z redkimi boleznimi. Predvsem pa morajo poskrbeti – skupaj s skupnostmi znanstvenikov – da *tržne zakonitosti ne bodo prevladale tudi v biomedicinski znanosti*. To je mogoče doseči z ustreznim uravnoteženjem meril pomembnosti in uspešnosti objavljenih del, kakršna so na primer citati. Raziskovalcem redkih in zanemarnjenih bolezni je treba priznati določeno prednost tudi na razpisih za financiranje projektov. Tudi posebne javne nagrade lahko pripomorejo k ugledu in privlačnosti teh prizadevanj.

Pomembno je razumeti, da je skrb za bolnike z redkimi boleznimi tudi del boja proti diskriminaciji, ki je že sam zase pomemben etični cilj naše dobe.