

## W Polsce brakuje kompleksowej opieki medycznej i pełnego dostępu do leków dla pacjentów z chorobami rzadkimi



**Mukopolisacharydoza to jedna z chorób rzadkich, która może prowadzić do ciężkiego kalectwa i przedwczesnej śmierci. Odpowiednie leczenie jest w stanie nie tylko przedłużyć życie chorych, lecz także znacznie poprawić jego jakość. Dzięki odpowiedniej terapii, wielu z nich może podjąć studia i pracę zawodową. W Polsce wciąż brakuje jednak pełnego dostępu do leków – refundacją nie zostały objęte leki na MPS typu IV, tzw. zespół Morquio. Ponadto problemem jest leczenie dorosłych pacjentów z MPS ze względu na brak lekarzy specjalistów i wysoko wyspecjalizowanych ośrodków.**

Mukopolisacharydoza to grupa lizosomalnych, wrodzonych chorób metabolicznych, w których organizm nie jest w stanie wytwarzać odpowiedniej ilości enzymów odpowiedzialnych za rozkładanie mukopolisacharydów. W wyniku niedoboru enzymu mukopolisacharydy gromadzą się nadmiernie w komórkach, upośledzając ich pracę. Mukopolisacharydozy mają podłoże genetyczne, dziedziczy się je autosomalnie recesywnie, co oznacza, że chory dziedziczy po jednej zmienionej kopii genu od każdego z rodziców. Obecnie medycyna wyróżnia jedenaście różnych niedoborów enzymatycznych powodujących siedem typów mukopolisacharydoz.

*– Są to choroby postępujące. Początkowo objawy są niewidoczne, a przynajmniej mało uchwytne dla osób, które nie są wprowadzone w tę złożoną problematykę medyczną czy diagnostyczną. Niestety, są to choroby, które nie mają pomyslnych rokowań – mówi agencji informacyjnej Newseria prof. Anna Tylki-Szymańska z Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”.*

Mukopolisacharydozy to choroby przewlekłe dotykające wielu układów i narządów organizmu, mające bardzo zróżnicowany przebieg. U pacjentów występują takie objawy, jak choroby serca, choroby układu oddechowego, niskorosłość, zaburzenia widzenia, sztywność i bóle stawów, głuchota, problemy ze strony

układu kostnego, upośledzona wytrzymałość fizyczna. U niektórych chorych dochodzi także do upośledzenia intelektualnego w wyniku zajęcia centralnego układu nerwowego. W przypadku ciężkiego przebiegu choroba może prowadzić do przedwczesnego zgonu.

Upośledzenie intelektualne nie dotyczy pacjentów z typem IV i VI MPS, dając szanse na sukcesy w edukacji i satysfakcjonującą aktywność w życiu zawodowym.

*– Poszczególne typy mukopolisacharydoz dzielą się na podtypy. I tak w MPS I mamy do czynienia z cięższą postacią typu Hurler i z lżejszą typu Scheie, z kolei w MPS II w chorobie Huntera także mamy postać o ciężkim i umiarkowanym przebiegu. Ci pacjenci są prawidłowo intelektualnie rozwinięci, studiujący, pracujący, to młodzież, która chce funkcjonować – mówi dr Zbigniew Żuber z Wojewódzkiego Specjalistycznego Szpitala Dziecięcego Św. Ludwika w Krakowie.*

Obecnie mukopolisacharydozy są chorobami nieuleczalnymi. Terapia polega głównie na leczeniu objawowym, a więc łagodzeniu symptomów. Możliwy jest także przeszczep szpiku kostnego – metoda ta bywa stosowana w przypadku MPS I. Inną metodą jest tzw. zastępcza terapia enzymatyczna polegająca na bezpośrednim, dożylnym podaniu brakującego enzymu. Ten rodzaj terapii stosowany jest u pacjentów z MPS I, MPS II, MPS IV i MPS VI. W Polsce nie wszyscy chorzy mają jednak pełny dostęp do leków.

*– Objęte refundacją są objęte MPS I, MPS II i MPS VI, a MPS IV jeszcze nie. Mamy nadzieję, że pacjenci z chorobą Morquio także będą objęci w niedługim czasie programem terapeutycznym, czyli refundacją leczenia – mówi dr Zbigniew Żuber.*

Ze względu na różnorodność objawów diagnostyka mukopolisacharydoz stanowi wyzwanie dla lekarzy, zdaniem ekspertów w Polsce stoi jednak na wysokim poziomie. Zastrzeżeń nie budzi także opieka nad chorymi dziećmi. W znacznie gorszej sytuacji znajdują się pacjenci dorośli – brak bowiem lekarzy specjalistów oraz ośrodków, które zapewniałyby im kompleksową opiekę zdrowotną. Obecnie istnieje tylko kilka tak wysoko wyspecjalizowanych ośrodków, głównie w dużych miastach takich jak Warszawa i Kraków.

*– Jeżeli pacjent zakwalifikuje się do enzymatycznej terapii zastępczej, to z racji tego, że jest oceniany co pół roku, jest rehabilitowany i ma przeprowadzone badania, jest co tydzień w szpitalu pod opieką lekarzy specjalistów. Jeżeli pacjent nie ma żadnej enzymatycznej terapii, zostaje absolutnie bez opieki medycznej, rehabilitacyjnej czy psychologicznej – mówi Teresa Matulka, prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie.*

Zdaniem środowisk pacjenckich w przypadku chorych na MPS kompleksowa opieka medyczna powinna być standardem. Domagają się one nie tylko objęcia refundacją leków na MPS IV, lecz także zwiększenia środków finansowych na wysoko specjalistyczną opiekę medyczną dla pacjentów z chorobami rzadkimi.

*– Dzisiaj jesteśmy finansowani jak zdrowy człowiek. Szpital, przyjmując nas na badania czy na leczenie, potrzebuje specjalistycznego sprzętu, drogich leków, więc zadłuża szpital, w związku z czym nie chce nas przyjmować. Stąd pozostajemy bez opieki medycznej – mówi Teresa Matulka.*

Dużym problemem sygnalizowanym przez Kolegium Lekarzy Rodzinnych jest także brak pomocy socjalnej dla rodziców dziecka cierpiącego z powodu ciężkiej postaci choroby. Dziecko to wymaga stałej, nieprzerwanej opieki ze strony co najmniej jednego rodzica, co dla dorosłych oznacza rezygnację z pracy i uszczuplenie domowego budżetu.

*– Wraz z dzieckiem staranną opieką medyczną powinni być objęci także jego bliscy – dodaje dr Michał Sutkowski, rzecznik prasowy Kolegium Lekarzy Rodzinnych. – To kolejne wyzwanie dla całego systemu. Jeśli więc możemy umniejszać skalę problemu, skutecznie lecząc te przypadki, które leczyć potrafimy, to per saldo będzie to inwestycja, a nie tylko wydatek.*

W resorcie zdrowia trwają obecnie prace nad wdrożeniem Narodowego Planu Chorób Rzadkich. Odpowiedzialny jest za to zespół pod przewodnictwem wiceministra Krzysztofa Łandy. Celem planu jest

poprawienie opieki zdrowotnej i pomocy socjalnej dla pacjentów z chorobami rzadkimi, także mukopolisacharydozami.

<http://koscierzyna.twoje-miasto.pl/Artykuly/View/62797/w-polsce-brakuje-kompleksowej-opieki-medycznej-i-pelnego-dostepu-do-lekow-dla-pacjentow-z-chorobami-rzadkimi>