



# Chorzy na mukopolisacharydozę wciąż bez dostępu do terapii

06.02.2017, godz. 00:00

Teresa Matulka, prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie  
foto: Materiały prasowe



To jedna z ponad 600 chorób rzadkich, tzw. sierocych. Cierpi na nie ok. 6- 8 proc. populacji. Mukopolisacharydoza (MPS), określana jako lizosomalna choroba spichrzeniowa, jest chorobą szczególną. I to nie tylko dlatego, że jest chorobą rzadką, ale dlatego, że występuje pod wieloma postaciami, co utrudnia zarówno diagnostykę, jak i leczenie. W rezultacie sytuacja chorych jest bardzo niekorzystna. Zwłaszcza w naszym kraju.

Na ten temat rozmawiamy dziś z panią Teresą Matulką, prezesem Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie.

## **- Pani prezes, pani najlepiej wie, co przeżywają chorzy na MPS, bo choruje na nią pani i pani dwoje dzieci...**

- To, co przeżywała i nadal przeżywa moja rodzina, co przeżywają inni pacjenci, to droga przez mękę. Gdyby chorobę zdiagnozowano u mnie odpowiednio wcześniej, uniknęłabym kilku groźnych operacji. Problemy zaczynają się bowiem już na etapie rozpoznawania. Chorzy kierowani są od lekarza do lekarza, czas płynie, choroba postępuje, uszkadzając coraz więcej narządów czyniąc chorego coraz bardziej niepełnosprawnym. A już samo postawienie diagnozy to połowa sukcesu. Niestety lekarze mało wiedzą o tej chorobie, niewielu jest specjalistów. Nierzadko to rodziny i sami chorzy, jeśli są w stanie, szukają informacji i pomocy w określeniu choroby..

## **- Ta choroba niejedno ma imię...**

- W MPS, na skutek mutacji genowej, organizm nie wytwarza wystarczającej ilości enzymów, które są potrzebne do rozkładania mukopolisacharydów – składników tkanki łącznej. Te mukopolisacharydy gromadzą się, czyli spiętrzają w komórkach, dochodzi do zaburzenia ich funkcjonowania i uszkodzenia narządów: serca, kości, układu oddechowego, układu nerwowego, stawów. Upośledzona jest wytrzymałość fizyczna, może dojść do utraty słuchu, zmętnienia rogówki. Wyodrębniono siedem typów MPS, każdy może dawać inne objawy, ale cechą wszystkich są właśnie zaburzenia wieloukładowe.

## **- prof. Anna Tyłki-Szymańska z Centrum Zdrowia Dziecka powiedziała kiedyś: „Choroby rzadkie – statystycznie niewidoczny pacjent”. To pewnie jak najbardziej można odnieść do chorego na MPS?**

- Niestety tak. Od lat zabiegamy o lepszą diagnostykę, która jest tak ważna w tej chorobie, ze względu na jej różne fenotypy. U niektórych chorych nasilone objawy występują już od najwcześniejszych lat, u innych postępują powoli, z różnymi zmianami w różnych narządach. Od postawienia diagnozy będzie przecież zależało postępowanie, które trzeba zacząć jak



najwcześniej. Bo, choć dziś jeszcze nie potrafimy tej choroby wyleczyć, to możemy zmniejszać, łagodzić jej objawy.

**- A diagnostyka jest zapewne kosztowna?**

- Ponieważ jest to choroba genetyczna, wskazane są również, poza innymi, badania i w tym kierunku. Są one kosztowne, to prawda, ale przecież nie wykonuje się ich rutynowo, powszechnie, nie w każdym przypadku. My, jako Stowarzyszenie, korzystając z naszych kontaktów międzynarodowych, pomagamy chorym, jeśli się do nas zwrócą. Właśnie zakupiliśmy dla kilkorga chorych odczynniki, dzięki którym będzie można u nich wykonać rozszerzoną diagnostykę. Ale co z innymi chorymi? Czy i dla nich uda się je zdobyć? Pytanie skąd wziąć na to fundusze?

**- Diagnostyka to jedno, ale ogromnym problemem pozostaje sprawa leczenia chorych na MPS. Polscy pacjenci nie mają dostępu do nowoczesnych terapii, takich, które uczyniły ich życie znośniejszym, przynajmniej nieco bardziej komfortowym...**

- Choć istotnie możemy mówić tylko o łagodzeniu objawów, bo nie ma jeszcze skutecznych terapii, cofających chorobę, to przecież dla chorego taka możliwość lepszej jakości życia ma ogromne znaczenie. Nadzieją dla wielu chorych jest zastępcza terapia enzymatyczna. Nasi urzędnicy zdecydowali, że będzie ona dostępna, czyli refundowana, dla chorych z typem I, II i VI, natomiast chorzy na MPS IV, to tzw. zespół Morquio, także jej potrzebujący, wciąż czekają. Jak długo jeszcze, nie wiadomo. Rozmawialiśmy już z ministrami, innymi wysokimi urzędnikami, pisaliśmy w tej sprawie pisma do premiera, prezydenta – i cisza. Pacjenci są zrozpaczeni, my też. W innych krajach każdy chory na MPS, który takiej terapii potrzebuje, ma do niej dostęp. Polska znajduje się na ostatnim miejscu krajów UE pod względem dostępności do leków na choroby rzadkie.

**- Co, pani zdaniem, mogłoby tę dramatyczną sytuację zmienić? Poza, oczywiście, łaskawością urzędników?**

- Od lat zabiegamy o utworzenie Centralnego Ośrodka Diagnostycznego dla chorych z MPS, gdzie pacjent byłby konsultowany przez wybitnych specjalistów. Takie ośrodki istnieją w cywilizowanym świecie. U nas tacy specjaliści już są, tylko chorzy mają problem z dotarciem do nich. I to się musi zmienić.

**Więcej informacji na: [www.chorobyrazdkie.pl](http://www.chorobyrazdkie.pl)**

źródło: [http://www.se.pl/wiadomosci/polska/chorzy-na-mukopolisacharydoze-wciaz-bez-dostepu-do-terapii\\_944323.html](http://www.se.pl/wiadomosci/polska/chorzy-na-mukopolisacharydoze-wciaz-bez-dostepu-do-terapii_944323.html)