

Chorzy na mukopolisacharydozę znowu niezauważeni

Wielu z nich mogłoby prawie normalnie funkcjonować, uczestniczyć w życiu społecznym, realizować swoje marzenia. Niestety, czeka ich wózek inwalidzki i przedwczesna śmierć. Bo terapie, z powodzeniem stosowane w Europie, w Polsce dla chorych na mukopolisacharydozę są niedostępne.

Zabójcze cukry

Mukopolisacharydoza (MPS) to jedna z ponad 6 tys. chorób rzadkich, tzw. sierocych, dotyka 1 na 100 tys. osób. Jest to choroba metaboliczna, o podłożu genetycznym. Na skutek mutacji genowej organizm nie wytwarza wystarczającej ilości enzymów, koniecznych do rozkładania mukopolisacharydów, czyli długich łańcuchów cząsteczek cukrów. Brak enzymów prowadzi do gromadzenia się mukopolisacharydów w komórkach (stąd określenie MPS – choroba spichrzeniowa). W rezultacie prowadzi do wyniszczenia całego organizmu.

Charakterystyczne dla mukopolisacharydozy jest pogrubienie skóry (twarz staje się groteskowa, maskarowata, stąd też jeszcze inne określenie MPS – maskaronizm) oraz zmiany kostne powodujące deformacje i niesprawność ruchową. Z czasem pojawiają się niedosłuch, zmętnienie rogówki, obserwowujemy zmiany neurologiczne, niewydolne staje się serce, płuca, stawy.

Ta choroba niejedną ma postać

– Mukopolisacharydoza może występować pod wieloma postaciami – mówi dr hab. n. med. Zbigniew Żuber ze Szpitala Dziecięcego św. Ludwika w Krakowie. – Wyodrębniono siedem typów MPS, a poszczególne typy dzielą się na podtypy, z których każdy może dawać inne objawy, ale cechą wszystkich są zaburzenia wieloukładowe. Z uwagi na te zróżnicowane objawy każdy chory na MPS jest inny, bo spektrum objawów jest ogromne. Mamy do czynienia z pacjentami, u których przez wiele lat trudno dostrzec chorobę, bo rozwija się ona powoli i takimi, u których choroba postępuje gwałtownie i bardzo szybko, którzy mają ciężkie zaburzenia oddechowe, krążeniowe i źle rokoją.

Niezależnie od typu chorych z MPS charakteryzuje niskorosłość i deformacje kostne, które powodują dużo cierpienia. W przypadku części chorych, u których dochodzi do zajęcia centralnego układu nerwowego, pojawiają się zaburzenia rozwoju intelektualnego. Warto podkreślić, że chorzy z typem IV rozwijają się pod względem umysłowym bardzo dobrze.

Pomaga podawanie enzymów

Na obecnym etapie rozwoju medycyny jest to choroba nieuleczalna.



28 lutego
Światowy Dzień
Chorób Rzadkich

Dostępne terapie mogą jedynie spowalniać jej postęp. Leczenie polega na uzupełnianiu brakujących enzymów. Jest to też możliwe poprzez przeszczepianie komórek macierzystych – to terapia pierwszego wyboru w leczeniu dzieci z MPS I, bo tylko ta metoda może w ich przypadku zapobiec intelektualnej niepełnosprawności. Problem polega jednak na tym, że przeszczep należałoby wykonać do 2. roku życia dziecka. A to często jest niemożliwe, z uwagi na zbyt późno postawioną diagnozę.

U chorych z innymi typami choroby zaleca się tzw. zastępczą terapię enzymatyczną, lekami zarejestrowanymi w UE kilka lat temu. Taka terapia jest i u nas refundowana, ale tylko dla chorych z typem I, II i VI. A przecież chorzy na MPS IV także jej potrzebują, przeszczep komórek macierzystych jest dla nich niewskazany. Leczeni, mogliby normalnie uczyć się, a po skończeniu studiów z powodzeniem pracować. Tymczasem wciąż czekają na leczenie i miejmy nadzieję, że się go doczekają. To zaledwie 40 chorych!

Piękny umysł w zdeformowanym ciele

– Ja w ogóle nie jestem w stanie zrozumieć, dlaczego niektóre typy tej choroby otrzymały refundację, a chorzy na chorobę Morquio, czyli typ IV, nie – mówi dr Leszek Bor-

kowski, prezes Fundacji „Razem w Chorobie”. – To nie ma żadnego logicznego uzasadnienia. Lek nie jest tani, to prawda, bo żaden tzw. lek sierocy nie może być tani. To leki biologiczne, uzyskiwane metodą najnowszych technologii. Ale tych chorych jest przecież garstka! I co istotne – chorzy na Morquio, choć mają zniekształcone sylwetki, intelektualnie są sprawni. To pięknie umysły w zdeformowanych ciałach. Oni mogą i chcą pracować, dlatego tym bardziej zasługują na to, żeby wyciągnąć do nich pomocną dłoń, żeby mogli uczestniczyć w naszym społeczeństwie na równi z innymi, zdrowymi.

Od diagnostyki po rehabilitację

Często mijają lata, zanim choroba zostanie rozpoznana, szczególnie gdy objawy następują powoli. Ich różnorodność oraz wielość typów sprawia, że lekarze mają problem z diagnozą. A przecież od postawienia diagnozy będzie zależało dalsze postępowanie. Wcale nierzadko zdarza się, że pacjent chodzi od lekarza do lekarza, i każdy kolejny jest bardziej bezradny od poprzedniego. A czas płynie, choroba się nasila, uszkadzając coraz więcej narządów.

– Dlatego od lat zabiegamy o utworzenie Centralnego Ośrodka Diagnostycznego dla chorych z MPS – mówi Teresa Matulka, prezes Sto-

KONIECZNE INNE PODEJŚCIE

– Obecnie w Polsce nowy lek może być finansowany ze środków publicznych, jeśli rok dodatkowego życia pacjenta, skorygowany o jakość, nie będzie droższy niż trzykrotność PKB na jednego mieszkańca – dodaje dr Borkowski. – Żaden z leków sierocych nie spełnia tych kryteriów, dlatego w Unii Europejskiej mówi się, że założenia dotyczące efektywności kosztowej leków na choroby rzadkie powinny być inne niż te dotyczące leków stosowanych w chorobach częstych. – Narodowy Plan Chorób Rzadkich? Tak, to dobry pomysł i dobrze, że ministerstwo coś zaczęło w tym kierunku robić. Tylko od projektu do realizacji droga daleka... Najważniejsze, moim zdaniem, jest stworzenie oddzielnego funduszu dla tych chorych, bo środki na ich leczenie powinny iść z oddzielnej puli, nie puli NFZ.

warzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie. – Takiego, w którym chory byłby skonsultowany, dokładnie i sku-

tecnie zdiagnozowany. Wtedy można byłoby podjąć optymalną terapię i rehabilitację. Dziś chorzy na MPS typu IV są pozostawieni sami sobie – bez opieki medycznej, bo nie mają dostępu do enzymatycznej terapii zastępczej, bez rehabilitacji, bez pomocy psychologa. Tak, jak to powiedziała kiedyś prof. Anna Tyłki-Szymańska z Centrum Zdrowia Dziecka, która zajmuje się takimi dziećmi – „choroby rzadkie to statystycznie niewidoczny pacjent”. My, chorzy na choroby rzadkie, bo i ja, i moje dzieci cierpimy na mukopolisacharydozę, jesteśmy dla systemu niewidoczni. I to się musi zmienić.

Wiadomość z ostatniej chwili. Jak poinformowała nas pani Teresa Matulka – jedyny, możliwy do zastosowania u osób cierpiących na MPS IV lek nie uzyskał ministerialnej zgody na finansowanie ze środków publicznych.

– Dla nas wszystkich to prawdziwy dramat i szok. Byliśmy pewni, że ta nieliczna, ostatnia grupa osób cierpiących na mukopolisacharydozę typu IV, jako jedyna pozbawiona dostępu do leczenia, zostanie potraktowana z równą empatią jak chorzy na MPS I, II i VI. – dodaje pani Teresa, nie kryjąc łez.

MATERIAŁ POWSTAŁ WE WSPÓŁPRACY Z

