

# CHCEMY ŻYĆ

CHORY NA CHOROBY TZW. RZADKĄ  
MUSI MIEĆ DUŻO SZCZĘŚCIA I PIENIĘDZY,  
BY SIĘ LECZYĆ

Beata Dżon-Ozimek

Chcę żyć. Po prostu chcę żyć. To jest ból, to jest piekło. Jeżeli można w tym piekle ulżyć, to niech NFZ nie stoi nad tym kotłem, niech nie wbija nas do tego kotła, jest nas 200! – apeluje Kora walcząca o refundację leku na rzadki genetyczny rodzaj raka jajnika. Lek jest, ale państwo go nie refunduje, a miesięczna kuracja kosztuje 24 tys. zł. Kora sprzedała mieszkanie, kupiła trzy lata życia. Inni takich szans nie mają.

Bo chory na chorobę rzadką, tzn. taką, na którą zapada mniej niż pięć osób na 10 tys. mieszkańców, musi mieć dużo szczęścia i pieniędzy, by się leczyć, by przeżyć. Co z tego, że są dostępne leki i terapie, skoro nawet prominentnych chorych nie stać na leczenie? Szczęście mają już ci, którzy mimo braku procedur, czyli pieniędzy z NFZ, zostali zdiagnozowani dzięki „partyzantce” lekarzy. Za tę pomoc szpitalom rosną długi. Lekarze i organizacje chorych/pacjentów są często bezsilne wobec ekonomii w leczeniu.

## NA KŁOPOTY – STOWARZYSZENIE

52-letnia Teresa Matulka choruje na mukopolisacharydozę typ IV, ma dwoje chorych dzieci, dwoje następnych adoptowała. Mukopolisacharydoza to jedna z tysięcy chorób rzadkich. Teresa Matulka wie, jak ciężko jest obciążonym takimi chorobami, jakie są problemy z diagnostyką, specjalistyczną opieką medyczną, lekami i rehabilitacją. Ale jej żywiołem jest działa-

nie, ona też została głosem „rzadkich” – od 1995 r. prezesuje najstarszemu w Polsce, założonemu na początku lat 90. Stowarzyszeniu Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie. – Wymyśliła je prof. Anna Tylki-Szymańska z Centrum Zdrowia Dziecka. Widziała takie stowarzyszenia na świecie, postanowiła, że w Polsce też trzeba podobne założyć, żeby rodziny z nieuleczalnymi, śmiertelnymi chorobami, niemające wówczas żadnej pomocy ze strony państwa, nawzajem się wspierały – wyjaśnia pani prezes. Zabiegają o leczenie, opiekują się pacjentami z chorobami rzadkimi i ultraradkimi.

## CHŁOPIEC LECZONY ENZYMATYCZNĄ TERAPIĄ ZASTĘPCZĄ LATEM BIEGAŁ. WTEDY ODEBRANO MU LECZENIE. TERAZ JEST JAK ROŚLINKA.

Lekarze i chorzy powtarzają, że najlepszą formą pomocy i samopomocy są organizacje chorych. Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie zrzesza 500 rodzin. – Pobieźnie licząc, mamy w Polsce ok. 1000 rodzin z rzadkimi i ultraradkimi chorobami. Połowa jest w stowarzyszeniu, każda niemal z wyrokiem śmierci. W trakcie mojej kadencji zmarło ponad 200 dzieci – wylicza Teresa Matulka.



Gdy nowa rodzina przyjeżdża do stowarzyszenia, na turnusy rehabilitacyjne, na konferencje, nie musi nikomu niczego tłumaczyć. Już ktoś biegnie z pomocą, ten da chusteczki, tamten lekarstwo. Rodziny znają się na swojej chorobie lepiej niż niejeden lekarz, np. na towarzyszących chorobom rzadkim różnych postaciach padaczek u dzieci – jedno się przeży, drugie nieruchomieje przez chwilę, inne patrzy w jeden punkt.

## RODZINA ZASTĘPCZA

– Moja choroba nie upośledza umysłowo, ale są duże zniekształcenia kostne, zaburzony zostaje wzrost. W chorobach większości naszych podopiecznych brakuje jakiegoś enzymu odpowiadającego za wydalanie cukrów, tłuszczów, żelaza. Organizm zatrzymuje te substancje, a one niszczą serce, wątrobę, śledzionę, wzrok, słuch, mózg. W większości przypadków te osoby nie dożywają pełnoletności – wyjaśnia Teresa Matulka. Miała różne dolegliwości, ale o chorobie dowiedziała się dopiero po urodzeniu dzieci. – Zastanawiałam się, że skoro mnie boli, a córka jakoś dziwnie chodzi, to może coś jej przekazałam.



Michał, syn Justyny Matulki, a wnuk Teresy, choruje na wrodzoną łamliwość kości.

renty, a okazało się, że to nie żaden rak, tylko skutki zaburzenia metabolizmu.

### KTO TERAPIĘ PRYZNAJE I ODBIERA...

Jako stowarzyszenie rozwinęły diagnostykę, współpracują z Instytutem Psychiatrii i Neurologii w Warszawie oraz Centrum Zdrowia Dziecka, organizują międzynarodowe kongresy z naukowcami, praktykami z całego świata, szkołą lekarzy. – Na każdą konferencję przyjeżdża ok. 300-350 lekarzy i studentów. Wyjeżdżają z wiedzą, kontaktami, gdzie mogą skonsultować pacjenta – wylicza pani Teresa. W stowarzyszeniu szukają pomocy lekarze i chorzy z Rosji, Ukrainy i Białorusi, uczą się, podglądają. Tak jak polscy chorzy ćwierć wieku temu. Wtedy zajęli się w pierwszej kolejności organizacją turnusów rehabilitacyjnych i wsparciem psychologicznym dla rodziców. – Ma pani śliczne dzieciątko i w wieku dwóch lat coś zaczyna się z nim dziać. Okazuje się, że jest nieuleczalnie, śmiertelnie chore. Albo dziecko ma uszkodzony układ nerwowy, ślini się, zrzuca wszystko, co ma w zasięgu ręki. Która ciocia, babcia, koleżanka zaprosi taką osobę? Dlatego w pierwszej kolejności podjęliśmy walkę o zdrowie psychiczne rodzin – mówi z pasją Teresa Matulka. Miała w stowarzyszeniu chorą mamę z chorą córką. Na uroczystości rodzinne za-

A potem synowi. I zaczęłam drążyć, szukać, chodziłam po lekarzach. Trafiłam na wspomniałego ortopedę, zrobił prześwietlenia wszystkich stawów u dzieciaków i zaczął podejrzewać chorobę. Skierował nas na obserwację do Instytutu Matki i Dziecka, w Holandii zbadano wycinki skóry i próbki krwi i potwierdzono mukopolisacharyozę. Okazało się, że ja również jestem chora, tylko że mam niedobór enzymu, a mąż jest nosicielem tej samej choroby. Taka para łączy się raz na milion – opowiada pełna energii kobieta. To jedyny taki przypadek w Polsce.

## RODZINY ZNAJĄ SIĘ NA SWOJEJ CHOROBIE LEPIEJ NIŻ NIEJEDEN LEKARZ.

Córka pani Teresy zaszła w ciążę, urodziła chłopca z wrodzoną łamliwością kości, chorobą niezwiązaną z mukopolisacharyozą. Pani Teresa z mężem zostali opiekunami prawnymi wnuka, bo córce chciano odebrać syna ze względu na jej niepełnosprawność. – Przeszliśmy szkolenia, masę

testów, badali nas biegli psychiatrzy. Okazało się, że możemy być rodziną zastępczą, rodzinnym domem dziecka, pogotowiem opiekuńczym. Rejonowe powiatowe centrum pomocy rodzinie zwróciło się do nas, czy nie wzięlibyśmy też chłopca, który nie ma uregulowanej sytuacji prawnej. Po pięciu latach intensywnej pracy wyprowadziliśmy go z mózgowego porażenia dziecięcego, pozostał mu zespół Aspergera – mówi Teresa Matulka.

Niech nikogo nie zmyli energia takich osób jak ona. – Popadamy na okrągło w rozmaite załamania, czasem tygodniami nie wychodzi się z domu. Dwójka moich dzieci ma bardzo uszkodzony kręgosłup, u syna wytarł się kręgi i uciskał na rdzeń kręgowy, konieczna była operacja. Nikt nie operował osoby z mukopolisacharyozą typ IV z normalnym wzrostem.

Jednak syn został zoperowany w Instytucie Matki i Dziecka. Pani Teresa odetchnęła. Sama ma zaburzenia metabolizmu i poważne uszkodzenie tarczycy spowodowane chorobą. Lekarze dopatrzili się nowotworu złośliwego. – Przeszłam piekło, mam usuniętą tarczycę, węzły chłonne, biorę garść tabletek, które muszę kupować z nędznej

**Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym „Pięknie puchną”**  
[www.hae.org.pl](http://www.hae.org.pl)

praszano je dzień po albo dzień przed. Kiedyś kobieta się pomyliła i poszła do siostry w dzień imienin – siedziała z córką w kuchni, a goście w pokoju. – To jest takie przewartościowanie priorytetów i ludzi, że trudno sobie wyobrazić – opowiada pani Teresa. Dodaje, że to trzeba przeżyć, dotknąć.

Podpatrzyli u chorych w Anglii, w Niemczech koncentratory tlenu, inhalatory, ssaki, rozmaite urządzenia wspomagające pracę organizmu, pulsoksymetry. Zaczęli walkę o pieniądze i zakup sprzętu dla rodzin chorych, bo dochodzi u nich do częstych infekcji, obciążone są drogi oddechowe, serce, wątroba, śledziona. Organizowali aparaturę do monitorowania stanu dzieci, ▶



▶ bo one nie mówią, uwstecniają się, pogłębiają się ich upośledzenia. – Po to, żeby te dzieci ostatnią fazę choroby przeszły jak najłagodniej i mogły być prowadzone do śmierci w domu, z rodziną, z pomocą hospicjów domowych – tłumaczy Teresa Matulka. Mają podopiecznych z ponad setką chorób rzadkich i ultrarazadkich.

– Dzięki determinacji i pomocy minister Kopacz wywalczyliśmy enzymatyczne terapie zastępcze. Udało nam się wywalczyć finansowanie i wdrożenie terapii, tylko że państwo chce zaoszczędzić na naszych biedakach i odbiera to leczenie. Mamy pacjenta, który do lipca zeszłego roku był leczony enzymatyczną terapią zastępczą.



Ten chłopiec latem na turnusie biegał! Wtedy odebrano mu leczenie. W ciągu pół roku miał już cztery razy zachtłystowe zapalenie płuc. Zrobiono mu tracheotomię, jest karmiony dojelitowo, jak roślinka. Enzymatyczna terapia zastępcza to podawanie brakującego enzymu, z chwilą odebrania leczenia dziecko nie ma ani enzymu, ani siły do walki. Odbierane jest nie tylko leczenie, ale także nadzieja – podkreśla z goryczą Teresa Matulka. Jak mówią rodziny chorych, wiele rezygnuje z możliwości poddania dziecka enzymatycznej terapii zastępczej, bo „jacyś

bogowie za biurkiem” stwierdzą, że terapię odbiorą. I dziecko zostaje skazane na odchodzenie w cierpieniu.

## PIĘKNIE PUCHNĄ

Pacjent z chorobą rzadką sam musi się edukować, by pomagać lekarzom siebie leczyć. Tak jest w przypadku wrodzonego obrzęku naczynioruchowego (HAE). Jeśli ktoś ma szczęście i trafił do Poradni Alergologicznej Szpitala Uniwersyteckiego i Zakładu Alergologii Klinicznej i Środowiskowej w Krakowie, ma leki, recepty, diagnozę specjalisty i telefon do tamtejszych lekarzy.

Obrzęk narasta bardzo powoli, skóra nad nim jest biała, nie swędzi. Ale nie jest to obrzęk alergiczny, choć nawet lekarze nie dostrzegają takich szczegółów. Pacjentowi puchnie nagle stopa i nie może założyć butów, nie może iść; puchnie mu ręka i nie może umyć zębów, wziąć szklanki do ręki. Powoduje to, że zwykłe czynności życiowe są trudne – nie można wyjść do pracy czy szkoły, zrobić sobie śniadania – ale nie zagraża życiu. Gorzej, jeżeli obrzęk dotyczy górnych dróg oddechowych, wargi, języka, krtani. Wtedy bezpośrednio zagraża życiu. Nawet jeśli taki pacjent trafia

## TERESA MATULKA: JACYŚ BOGOWIE ZA BIURKIEM STWIERDZAJĄ, ŻE ODBIORĄ TERAPIĘ. I DZIECKO ODCHODZI W CIERPIENIU.

na SOR i otrzymuje leki, które w przypadku obrzęków alergicznych dają natychmiastowy efekt, tu one nie pomagają. – Taki obrzęk może spowodować zaciśnięcie, zwężenie krtani aż do całkowitego uduszenia i mimo interwencji pacjent może umrzeć – mówi prof. Ewa Czarnobilska, kierowniczka Poradni Alergologicznej Szpitala Uniwersyteckiego i Zakładu Alergologii Klinicznej i Środowiskowej. Ta placówka ma przeszło 30-letnie doświadczenie z obrzękiem naczynioruchowym.

Choroba jest spowodowana wrodzonym niedoborem białka. Wykrywa

się ją dzięki badaniu krwi. – Może być badanie proste, może być przesiewowe, wykonujemy cały panel. Obrzęk naczynioruchowy rozpoznaliśmy u nas przed 30 laty i mamy zarejestrowanych w Polsce ponad 300 chorych. Tej choroby nie diagnozuje się, mimo że jest uwarunkowana genetycznie – chory rodzi się z niedoborem tego

## PROF. EWA CZARNOBILSKA: DIAGNOZUJĄC PACJENTÓW, ZADŁUŻAM SZPITAL.

białka, ale objawy występują u osoby dorosłej, czasem kilkunastoletniej. Oczywiście zdarzyły się u dzieci, ale zazwyczaj u dorosłych, dlatego nie jest to kojarzone. Do tej pory są trzy leki, podajemy dożylnie białko albo podskórnie lek, który hamuje odpowiedni receptor, żeby nie doszło do obrzęku. Leki są drogie, kosztują od 2,5 tys. do 8 tys. zł, ale wywalczyliśmy na nie refundację – mówi prof. Czarnobilska.

## INSTRUKCJA OBSŁUGI CHOROBY

Zdarza się, że pacjent z obrzękiem trafia na SOR, do lekarza rodzinnego czy poradni, ma lek w ręku, ale wszyscy boją się go podać. Bywają pacjenci diagnozowani latami, wykonywano u nich tracheotomię, bo była jedyną metodą ratującą życie. Lekarze nie znają choroby; pacjenci dzwonią po pomoc do pani profesor czy jej zespołu nawet o północy.

Chorzy muszą sami dbać o siebie, stąd wielka rola ich organizacji. Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym „Pięknie puchną” ma już 10 lat. Zapoczątkowała je prof. Krystyna Obtulowicz. Dziś zrzesza 223 pacjentów z różnych stron Polski, w wieku od czterech do 86 lat. „Pięknie puchnie” 140 kobiet i 83 mężczyzn.

Stowarzyszenie współdziała z krakowskim szpitalem uniwersyteckim, zorganizowało szkołę dla lekarzy i pacjentów. Od pielęgniarek i lekarzy można m.in. się nauczyć podawania sobie leków, kiedy obrzęk się zaczyna. – Co ważne, lek trzeba podać profilaktycznie przed każdym zabiegiem chirurgicznym, w tym stomatologicznym, np. przed usunięciem zęba, bo może powstać obrzęk w jamie ustnej. Należy go też podać kobiecie przed porodem; to

duży problem, ginekolodzy się denerwują: jakaś choroba i tutaj kobieta rodzi, co może się stać... Pacjenci proszą nas, żeby porozmawiać z lekarzem rodzinnym, zdarzają się najróżniejsze sytuacje. Mamy pod opieką dzieci urodzone przez chore kobiety. Już w pierwszym roku życia można określić stężenie tego białka i wiadomo, które dziecko ma niedobór, więc można to monitorować – wyjaśnia lekarka.

A pacjent odczuwa ogromną ulgę, kiedy lekarz mu wszystko wytłumaczy. Do tego ma lek, „instrukcję” dla lekarza, tzw. paszport pacjenta, telefon, pod który w każdej chwili może zadzwonić. – To duży komfort, a ja żyję, jakbym nie miał żadnej choroby, bo na co dzień nie mam objawów – mówi mi młody człowiek, który przyjechał do Krakowa z drugiego końca kraju.

## WOLONTARIUSZE I PARTYZANTKA

Jest za to inny problem – procedury, które prof. Ewa Czarnobiliska wykonuje, żeby zdiagnozować obrzęk naczynioruchowy, nie zostały wycenione przez NFZ, bo nie są procedurami alergologicznymi. – Diagnozując pacjentów, zadłużam szpital. A właśnie do nas trafiają pacjenci trudni. Poradnie obrzęku naczynioruchowego nie powstaną, bo jest za mało pacjentów. Pisaliśmy do NFZ, do ministerstwa, żeby coś zrobić, aby te procedury były wycenione – przyznaje prof. Czarnobiliska.

Krakowski ośrodek wyszkolił wielu lekarzy. – Jesteśmy bardzo związani emocjonalnie z pacjentami i rozumiemy ich problemy. Trzeba było to też zrobić dla lekarzy, którzy chętnie przyjeżdżali, nawet po dwie, trzy osoby z ośrodków, by dowiedzieć się czegoś o tej rzadkiej chorobie. Przyjeżdżają na własny koszt, zwalniają się z pracy. Jeśli mają już takiego pacjenta, chcą się czuć pewnie, ale to wszystko na zasadzie dobrej woli, wolontariatu, poświęcenia czasu po to, żeby pacjent uzyskał pomoc – mówi prof. Czarnobiliska. Zaznacza, że ma cudownych asystentów, którzy są zadowoleni z tego, że mimo wszystkich obostrzeń mogą pomóc pacjentowi.

To „partyzantka, działanie zupełnie nieoficjalne”. Lekarze powtarzają, że musi się znaleźć miejsce w ministerstwie, które będzie mogło finansować taką diagnostykę, skoro NFZ nie może



## KORA: TO JEST BÓL, TO JEST PIEKŁO. JEŻELI MOŻNA W TYM PIEKLE ULŻYĆ, TO NIECH NFZ NIE STOI NAD TYM KOTŁEM.

wprowadzić nowych procedur diagnostycznych w alergologii.

## PRZYGARNAĆ SIĘ SIEROTY

– Istnieje wiele chorób rzadkich i nie zawsze udaje się je zdefiniować. Każda jest jednak zbliżona do jakiejś specjalności. Wrodzony obrzęk naczynioruchowy może być diagnozowany w poradni alergologicznej. Niekoniecznie muszą być tworzone specjalne poradnie dla chorób rzadkich. Ważne, żeby pacjenci zostali przygarnięci przez specjalistów, którzy mają możliwość konsultacji, i można było rozszerzyć procedury dla takich poradni. Na pewno wyjdzie taniej, bo nie trzeba będzie tworzyć nowych struktur, zatrudniać specjalistów, lekarzy. Taka „polska modyfikacja”, czyli rozszerzenie działalności o choroby rzadkie, przygarnięcie tych „sierotek” przez istniejące poradnie immunologiczne, reumatologiczne, alergologiczne, neurologiczne... Jesteśmy w Krakowie żywym przykładem przygarnięcia „sierociej choroby”, no to dofinansujemy ją tam, gdzie jest – apeluje pani profesor.

Powstają poradnie i ośrodki chorób rzadkich, m.in. przy krakowskim

Centrum Alergologii czy szpitalu im. Jana Pawła II, gdzie pacjent może wystąpić swoją dokumentację. Pacjenci na własną rękę robią badania, poszukują kogoś, kto oceni wyniki w całości. Lekarze, m.in. prof. Czarnobiliska, przeglądają i wysyłają dokumenty do różnych specjalistów, próbują coś ustalić na podstawie wyników badań. Specjaliści je analizują, piszą swoją opinię i proponują dodiagnozowanie. Ale to też nie jest finansowane. – Pacjenci są zadowoleni, że mają do kogo wystąpić stertę dokumentów, bo nawet jeśli pójdą do lekarza prywatnie, to nikt nie jest w stanie ogarnąć całej wiedzy, zwłaszcza gdy nie spotkał się z daną chorobą. Jako alergolog biorę tę stertę dokumentów do domu i przeglądam; inny specjalista, immunolog, reumatolog, geriatra podobnie. Nie można uprawiać takiej partyzantki, ale my uprawiamy, bo jest potrzebna – wyjaśnia prof. Czarnobiliska.

## DOCENIĆ, CO JUŻ SIĘ SPRAWDZIŁO

Zagraniczni lekarze, goście corocznych konferencji najstarszego stowarzyszenia chorych na choroby rzadkie, tacy jak prof. Ségolène Aymé z Francji, wskazują, że mamy niebywały oddolny system (samo)pomocy chorym w Polsce. Prof. Aymé mówi, że we Francji państwo budowało latami to, co u nas zrobiły organizacje pacjentów. Podkreśla, że są to centra, gdzie szkoli się lekarzy, współpracuje ze szpitalami, integruje pacjentów z lekarzami, i że to fantastyczne.

**Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie**  
[www.chorobyrazdkie.pl](http://www.chorobyrazdkie.pl)

Dlatego warto posłuchać praktyków i wykorzystać te doświadczenia lekarzy i chorych, wesprzeć pieniędzmi, a nie dodatkowymi posadami i strukturami. I może uznać, że każdy chory ma prawo do leku oraz do ulgi w cierpieniu. Wiceminister zdrowia Krzysztof Łanda rozkłada ręce i mówi społeczeństwu, że aktualnie może tylko apelować do ludzi dobrej woli o pomoc dla chorych. A ja chcę, by rząd o chorych po prostu zadbał. Bo Kora pewnie zbierze pieniądze na lek. A co mają zrobić inni chorzy?

*Beata Dżon-Ozimek*



# TRUDNO BYĆ RZADKIM PRZYPADKIEM

W Polsce refunduje się tylko 21 leków na choroby rzadkie spośród 90 dostępnych w Unii

Choroby rzadkie są wbrew nazwie zjawiskiem dosyć częstym. W Polsce problem dotyczy 2,5-3 mln chorych, czyli 7-8% społeczeństwa. Na świecie choruje 350 mln osób, w Europie 30 mln. Chorych będzie przybywać ze względu na zanieczyszczenie środowiska i niezdrowe jedzenie, które sprzyjają mutacjom genetycznym, głównym winowajcom tych schorzeń. Spośród ok. 7 tys. chorób rzadkich podłoże genetyczne ma 80%.

Do niedawna choroby rzadkie znane były pod konkretnymi nazwami. W 2000 r. Unia Europejska zdecydowała, by zebrać je w jedną grupę chorób rzadkich. Są to takie choroby, na które zapada mniej niż 5 na 10 tys. osób. Większość występuje jeszcze rzadziej – raz na 100 tys. i więcej osób.

Wiele schorzeń ujawnia się tuż po urodzeniu lub w dzieciństwie, np rdzeniowy zanik mięśni, nerwiakowłóknia-kowatość, wrodzona łamliwość kości, chondrodysplazja czy zespół Retta. Inne, jak zespoły mielodysplastyczne, pojawiają się także w zaawansowanym wieku. Większość chorób ma charakter przewlekły. Niosą ból i cierpienie, prowadzą do niepełnosprawności, często do śmierci.

Obok bardziej znanych, takich jak chłoniaki, szpiczaki czy choroba Leśniowskiego-Crohna, mamy tzw. choroby ultraradkie – np. hemoglobinurię, która występuje raz na milion osób.

Są zbyt późno wykrywane, średni czas diagnostyki to trzy-cztery lata. Połowa jest diagnozowana dopiero w dorosłości, podczas gdy objawy występowały już od urodzenia. Wynika to z braku wiedzy na ich temat i niewystarczającej liczby placówek diagnostycznych.

Zgodnie z unijną definicją, leczenie chorób rzadkich wymaga szczególnych, skoordynowanych wysiłków specjalistów. Tyle teoria. W Polsce chorzy na choroby rzadkie mają ograniczony dostęp do terapii. Refunduje się zaledwie 21 spośród 90 leków do-

stępnych w Unii Europejskiej. Sprawę utrudnia brak planu narodowego, który miał zapewnić utworzenie ośrodków referencyjnych, gdzie chorzy mogliby być diagnozowani i leczeni. Brakuje nawet rejestru chorób rzadkich, który nie tylko ułatwiłby refundację leków, ale również sprawił, że lekarze mogliby na podstawie spisanych w nim objawów dokonać przynajmniej wstępnej diagnozy.

**20% pacjentów z rakiem ma chorobę rzadką, w przypadku dzieci to 90%.**



23 lutego odbyła się w Sejmie debata i wystawa „Choroby rzadkie – o tym warto rozmawiać”. Ciekawe, jakie efekty przyniesie chorym.

Wśród chorób rzadkich są nowotwory. 20% pacjentów z rakiem ma chorobę rzadką, w przypadku dzieci to 90%. Ich terapia jest kosztowna, nieraz wymaga najnowocześniejszych technologii medycznych. Prawie żadne dziecko z rzadkim nowotworem nie może skorzystać z najbardziej innowacyjnych terapii, bo nie są one dostępne w Polsce. Podobnie dorośli, tak jak Kora, która ma rzadki nowotwór jajnika, czy pacjenci z ziarnicą złośliwą i niedrobnokomórkowym rakiem płuc ALK (+),

podczas gdy w innych krajach terapie są dostępne.

Ministerstwo Zdrowia wydaje co roku ok. 130-150 mln zł na refundację leków. Ale to ciągle kropla w morzu, eksperci twierdzą, że ta kwota powinna być przynajmniej dwa razy wyższa. Refundację leków utrudnia argument nieskuteczności terapii. W efekcie chorzy są leczeni preparatami na inne choroby lub płacą z własnej kieszeni. Niejednokrotnie ludzie pozbywają się majątku, by ratować życie bliskiej osoby, np. w przypadku chłoniaka grudkowego podanie jednorazowo leku kosztuje 40 tys. zł.

Aby pomóc pacjentom, Parlament Europejski w 2000 r. wydał rozporządzenie (nr 141/2000), zgodnie z którym chorzy na choroby rzadkie mają mieć zagwarantowane takie samo prawo do leczenia jak ci z innymi schorzeniami, i w tym celu zalecił krajom członkowskim wprowadzenie programów narodowych gwarantujących wyrównanie

szans. Polska tego nie zrobiła. Pewne działania Ministerstwo Zdrowia podjęło dopiero w 2013 r., potem sprawa utknęła, teraz minister zdrowia obiecuje, że plan zostanie dopracowany pod koniec tego roku. Zdaniem ekspertów, tylko wdrożenie zaleceń unijnych może poprawić sytuację i umożliwić dostęp do diagnostyki i leczenia tej ogromnej grupie chorych. By nie musieli, jak dotąd, chodzić od lekarza do lekarza i mogli korzystać ze swojego prawa do zdrowia jak inni pacjenci.

*Barbara Jagas*