

Nawet 2 miliony Polaków cierpią na choroby rzadkie

Wtorek, 14 czerwca (21:15)

Ponad 30 milionów osób w Europie cierpi na choroby rzadkie; w Polsce - nawet 2 miliony! Choroby te różnią się objawami. Łączy je jedno - bardzo ciężki przebieg. "Choroby rzadkie, jak wskazuje ich nazwa, występują rzadko. Zdarza się, że na milion osób na chorobę rzadką choruje tylko pięciu pacjentów" - wyjaśnia w rozmowie z RMF FM dr Leszek Borkowski, farmakolog kliniczny ze Szpitala Wolskiego w Warszawie. Pacjenci są w trudnej sytuacji, bo niewielu specjalistów zna się na ich dolegliwościach. Do chorób rzadkich należą m.in. Choroba Fabry'ego, mukopolisacharydoza i Choroba Pompego.



Choroby rzadkiej nie da się wyleczyć!

Wszystkie choroby rzadkie mają podłoże genetyczne i są dziedziczne. *Choroby rzadkie polegają zwykle na tym, że w organizmie gromadzą się pewne substancje, które są niepotrzebne. Wyobraźmy sobie, że w jednym pokoju w naszym domu gromadzimy śmieci. Po pół roku byłoby bardzo niefajnie. I tak reaguje też nasz organizm! Choroba rzadka polega na tym, że w naszym organizmie brakuje pewnych substancji, a innych jest za dużo* - tłumaczy dr Borkowski. Chorób rzadkich nie da się wyleczyć! Są diagnozowane najczęściej u dzieci, niedługo po urodzeniu. *Należy je jak najszybciej zdiagnozować. Nieleczona choroba rzadka prowadzi do śmierci* - wyjaśnia w rozmowie z dziennikarzem RMF FM dr Borkowski.

Choroby rzadkie to często choroby hematologiczne. *Dużą grupą chorób nowotworowych w hematologii są chłoniaki. To grupa około 8 tysięcy zachorowań rocznie. I wciąż jest to choroba rzadka, która pasuje do słownikowej definicji. Drugą grupą jest szpiczak plazmocytowy, niszczący kości. Choroby hematologiczne też są chorobami genetycznymi; dochodzi do mutacji genu i powstaje nowotwór* - mówi prof. Grzegorz Basak, hematolog z Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Choroby rzadkie można zdiagnozować u dzieci, które mają kilka lat, co najmniej kilka miesięcy po urodzeniu. *Z niemowlakiem trudno jest porozmawiać, dowiedzieć się od niego, że gorzej się czuje. Pozostaje obserwacja dziecka i zwykle bywa tak, że rodzic zauważa u swojego dziecka, które ma dwa, trzy lata, że dzieje się z nim coś dziwnego, że inaczej porusza się, jest mniej sprawne* - mówi dr Borkowski. *Gdy mamy*

do czynienia z chorobą rzadką, to tak naprawdę niewiele o niej wiemy. Liczba specjalistów zajmujących się tymi chorobami jest bardzo mała. To jest duży problem - mówi dr Borkowski. W Warszawie mamy taki problem, że Centrum Zdrowia Dziecka przyjmuje pacjentów do 18 roku życia. Ale gdy pacjent stanie się pełnoletni, jest odsyłany do szpitala dla dorosłych i tam zaczyna się gehenna! Nikt nie wie, jak leczyć chorobę rzadką - dodaje.

Są choroby, na które cierpi tylko 11 osób na całym świecie!

Najgorsza sytuacja jest wtedy, gdy na chorobę rzadką chorują ludzie młodzi i inteligentni, którzy skończyli studia. Ale przez ich deformacje, trudności z poruszaniem się, nikt nie chce ich zatrudnić. To ogromny problem! - mówi dr Borkowski. Istnieją choroby rzadkie, gdzie na całym świecie mamy zarejestrowanych 11 chorych. Stąd m.in. wysokie ceny leków na choroby rzadkie, czyli najczęściej terapii przy użyciu konkretnych, drogich enzymów. Obrót nimi jest znikomy. Musimy pamiętać, że odbiorcami będzie kilka osób. Organy dopuszczające takie leki uznały jednak, że chorym na choroby rzadkie trzeba pomóc i wprowadzono złagodzone, uproszczone zasady rejestracji leków. Polegają one na tym, że liczba badań klinicznych poprzedzających dopuszczenie leków do obrotu została zmniejszona. Także z tego powodu, że tych leków nie ma na kim badać - dodaje farmakolog.

Choroba rzadka atakuje cały organizm

Choroby rzadkie przyczyniają się do zahamowania tzw. szlaków metabolicznych w komórkach, narządach, tkankach i całym organizmie. Nie mogę powiedzieć, że choroba rzadka dotyczy dłoni, która jest wykręcona. Ta choroba dotyczy całego organizmu. A objawem tej choroby jest wykręcona dłoń. Ale to nie jest choroba dłoni! - zauważa dr Borkowski. Rozpiętość w objawach dotyczących chorób rzadkich jest ogromna. Jeżeli brakuje nam tylko trochę potrzebnego enzymu, możemy być chorzy i na początku nawet tego nie zauważyć. Ale jeżeli zacznie nam go brakować bardzo drastycznie, możemy zacząć mieć problem z przejściem pięciu metrów!. W Polsce leczenie chorób rzadkich jest chaotyczne. Moim zdaniem państwo powinno wygenerować specjalny fundusz na leczenie. Dochodzi niestety do sytuacji, w których do lekarza przychodzi matka chorego dziecka, dowiaduje się, że istnieje lek dla niego, ale go nie dostanie, bo jest ogromna bariera finansowa - dodaje farmakolog.

Michał Dobrotowicz



Źródło:

<http://www.rmf24.pl/raporty/raport-twoje-zdrowie/fakty/news-nawet-2-miliony-polakow-cierpia-na-choroby-rzadkie,nId,2216991>