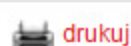
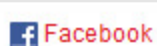
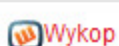


## Chorzy na MPS IV liczą na finansowanie terapii enzymatycznej

2016-07-06 00:00

ROZMAWIAŁA MAŁGORZATA KONASZCZUK



**Około 40 pacjentów z mukopolisacharydozą typu IV (zespół Morquio) czeka na refundację tzw. zastępczej terapii enzymatycznej, jedynej zarejestrowanej metody leczenia tej rzadkiej choroby. O znaczeniu tej terapii rozmawiamy z Teresą Matulką, prezesem Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie.**



Teresa Matulka

### Tagi

[Wywiady](#), [Choroby rzadkie](#)

**Jakie znaczenie ma wczesna diagnostyka mukopolisacharydozy (MPS) i czy istnieje skuteczne jej leczenie?**

Wieloukładowość MPS sprawia wiele trudności diagnostycznych oraz w kontrolowaniu choroby zarówno dla lekarzy, jak i pacjentów oraz ich opiekunów. Wczesne zdiagnozowanie MPS ma olbrzymie znaczenie — przy odpowiednio szybkim podjęciu leczenia i rehabilitacji można znacznie spowolnić postęp choroby i złagodzić jej skutki. Złotym standardem w diagnozowaniu MPS są testy aktywności enzymatycznej, ale wykrywa się ją również poprzez ilościowe oznaczenie mukopolisacharydów w moczu oraz określenie ich rodzaju. W niektórych przypadkach jej wykrycie następuje przez określenie nosicielstwa, polegającego na identyfikacji mutacji, czyli analizie DNA izolowanego np. z krwi pacjenta.

Jeżeli chodzi o leczenie, to jeszcze nie wynaleziono skutecznej metody prowadzącej do zwalczenia choroby. W przypadku kilku typów MPS stosowana jest zastępcza terapia enzymatyczna, która prowadzi do spowolnienia rozwoju choroby, łagodzi jej skutki i poprawia ogólny stan organizmu pacjenta. W Polsce nie wszystkie typy MPS są tym leczeniem objęte. Dostęp do tej terapii w ramach programów lekowych mają pacjenci z MPS typu I, II i VI, natomiast już od ponad roku na refundację leczenia czekają pacjenci z MPS typu IV, tzw. zespołem Morquio. Mamy nadzieję, że Ministerstwo Zdrowia wyda pozytywną decyzję o refundacji tej terapii dla małej, bo ok. 40-osobowej grupy chorych na MPS IV. Pacjenci z tym typem choroby, nie mając zagwarantowanego leczenia w ramach programu, automatycznie nie są objęci standardową opieką medyczną. Jest to związane z samodzielnym poszukiwaniem specjalistów i szpitali, jak również z tym, że są leczeni tylko objawowo, co skutkuje szybszym pogarszaniem się ich stanu zdrowia.

**Z jakimi problemami muszą mierzyć się najczęściej pacjenci z MPS?**

Problemy chorych na MPS obejmują brak dostępu do leczenia i kompleksowej opieki medycznej, brak wsparcia socjalnego oraz administracyjnego ze strony państwa. Brakuje również specjalistów i wyspecjalizowanych placówek medycznych zajmujących się osobami z chorobami rzadkimi, prowadzących pacjentów od momentu diagnozy, poprzez leczenie i rehabilitację również w wieku dorosłym. Z naszej strony złożyliśmy propozycję byłemu wiceministrowi zdrowia Igorowi Radziewiczowi-Winnickiemu, aby takim centralnym ośrodkiem specjalistycznym dla pacjentów z chorobami rzadkimi stało się Centrum Zdrowia Dziecka, jednak do dzisiaj nic z tego nie wynikło.

Traumatycznym przeżyciem dla pacjentów z MPS, którzy są objęci leczeniem, jest przechodzenie co 6 miesięcy oceny efektywności działania terapii enzymatycznej przed komisją kwalifikacyjną. Badany jest wówczas stan ogólny pacjenta, jego sprawność fizyczna i intelektualna, ocenia się również opiekę medyczną. Lekarz prowadzący pacjenta składa przed komisją szczegółowe sprawozdanie, w którym muszą być ujęte efekty prowadzonej terapii. Do tej pory komisja kwalifikacyjna odebrała leczenie ponad połowie chorych. Pacjent dostaje pismo, w którym informuje się go o odebraniu terapii i nie ma mocy odwoławczej od tego postanowienia. Pacjenci, lekarze i nasze Stowarzyszenie pisali dziesiątki pism, podań, apeli — bezskutecznie. Tylko w jednym przypadku udało się wywalczyć przywrócenie leczenia.

**Kto jest organizatorem XIV Międzynarodowej Konferencji Chorób Rzadkich i jakie nadzieje wiążą z nią pacjenci?**

Organizatorami tej konferencji są podopieczni naszego Stowarzyszenia i ich opiekunowie. Konferencja jest organizowana w trakcie turnusu rehabilitacyjnego dla pacjentów z chorobami ultraradkimi. Celowo organizujemy w tym czasie konferencję, ponieważ zapraszamy na nią wielu lekarzy, którzy będą mieli okazję pierwszy raz spotkać się z pacjentami cierpiącymi na te choroby, zapoznać się z ich specyfiką, możliwościami terapeutycznymi. Jest wiele chorób ultraradkich, które są reprezentowane tylko przez kilku pacjentów w całej Polsce. Zrozumiałe staje się więc zainteresowanie lekarzy, którzy mają szansę po raz pierwszy poznać konkretne przypadki. Konferencja jest dobrą okazją do podzielenia się wiedzą i doświadczeniem, jakie zdobyli zarówno pacjenci, jak i ich opiekunowie ze środowiskiem medycznym.

Dzień przed konferencją organizujemy debatę z udziałem pacjentów, ekspertów i przedstawicieli systemu ochrony zdrowia. Główne wątki debaty to problemy w leczeniu chorób rzadkich, dostęp do terapii oraz nawiązanie współpracy pomiędzy pacjentami, lekarzami i systemem. Oczekujemy zaangażowania zarówno lekarzy, jak i urzędów państwowych w zapewnienie godnego życia pacjentom z chorobami rzadkimi.

**O kim mowa: Teresa Matulka** choruje na mukopolisacharydozę typu IV.

Definicja

Rzadka choroba metaboliczna

Materiał chroniony prawem autorskim - wszelkie prawa zastrzeżone. Wszelkie prawa w tym Autora, Wydawcy i Producenta bazy danych zastrzeżone. Jakiegokolwiek dalsze rozpowszechnianie artykułów zabronione.

Mukopolisacharydoza (MPS) to wieloukładowa choroba dziedziczna, w której organizm nie jest w stanie wytwarzać wystarczającej ilości enzymów odpowiedzialnych za rozkładanie mukopolisacharydów. Prowadzi to w efekcie do uszkodzeń wielu narządów organizmu, m.in. serca, kości, stawów, układu oddechowego czy układu nerwowego. Uszkodzenia te mogą być widoczne od razu po urodzeniu lub — w wolniejszym przebiegu choroby — rozwijają się z czasem, jednakże w każdym przypadku są postępujące i poważnie zagrażają życiu.

Dr Leszek Borkowski, Fundacja Razem w Chorobie

G+1 0

Lubię to!

6

Tweetnij

Rygor sześciu miesięcy dotyczący kontynuacji leczenia w ramach programu lekowego chorych na mukopolisacharydozę jest dyskusyjny, ponieważ są pewne choroby, które z racji swej przewlekłości towarzyszą pacjentom, tak jak w tym przypadku, przez całe życie.