

Chorzy na bardzo rzadką chorobę metaboliczną czekają na refundację leku.

W Polsce na choroby rzadkie i ultrarządki cierpi blisko 6 proc. społeczeństwa, czyli nawet 3 mln osób. Jedną z nich jest mukopolisacharydoza, która dotyka około stu pacjentów. Choroba nie jest łatwa w zdiagnozowaniu i bardzo trudna w leczeniu. W Ministerstwie Zdrowia czeka na podjęcie decyzji o refundacji lek na mukopolisacharydozę typu IVA, który w znaczący sposób hamuje rozwój choroby i poprawia jakość życia pacjentów. W przypadku pozostałych typów mukopolisacharydozy istniejące metody leczenia doczekały się finansowania ze środków publicznych.

– Mukopolisacharydoza to grupa chorób metabolicznych charakteryzujących się postępującymi zmianami praktycznie we wszystkich układach organizmu. Jest dwanaście fenotypów tej choroby, które różnią się między sobą w obrazie klinicznym, ale przyczyna jest taka sama – spowodowana jest ona zahamowaniem metabolizmu mukopolisacharydów. Te związki nierozłożone odkładają się we wszystkich tkankach organizmu, prowadząc do dysfunkcji, destrukcji i do śmierci tkanek – mówi agencji informacyjnej Newseria Biznes prof. Anna Tyłki-Szymańska, pediatra z Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie.

Mukopolisacharydoza jest bardzo rzadką, wrodzoną chorobą metaboliczną. W większości przypadków jest dziedziczona w sposób recesywny autosomalny. To oznacza, że aby dziecko zachorowało zarówno matka, jak i ojciec muszą przekazać mu po jednej kopii tego samego, uszkodzonego genu.

U pacjentów chorych na mukopolisacharydozę występuje zaburzona produkcja enzymów odpowiedzialnych za rozkład mukopolisacharydów (długich łańcuchów cukrowych). Te związki są obecne m.in. w tkance łącznej, skórze, chrząstkach czy ścięgnach. U zdrowych osób mukopolisacharydy ulegają rozpadowi pod wpływem określonych enzymów. Jeśli ich produkcja jest zaburzona, to gromadzą się w tkankach i uszkadzają poszczególne narządy, takie jak serce, kości, stawy, układ oddechowy i układ nerwowy. Zaburzenia te mogą być widoczne od razu po urodzeniu lub rozwijać się wraz z wiekiem.

Mukopolisacharydoza nie jest łatwa w zdiagnozowaniu, wymaga przeprowadzenia bardzo specjalistycznych badań. Obecnie zmiany w genach odpowiadające za rozwój choroby można wykryć za pomocą badań genetycznych. Możliwe jest również zdiagnozowanie schorzenia już na etapie prenatalnym, dzięki badaniu próbki płynu owodniowego.

– Mukopolisacharydoza jest stosunkowo łatwo rozpoznawalna ze względu na charakterystyczny fenotyp. Mamy możliwość zidentyfikowania pacjentów z tą chorobą na poziomie genetycznym i biochemicznym, czyli jesteśmy w stanie potwierdzić nasze kliniczne rozpoznanie wynikami badań – mówi prof. Anna Tyłki-Szymańska.

Chorobie towarzyszy też dość charakterystyczne pogrubienie rysów twarzy oraz niedosłuch, wady wzroku i zmiany kostne. Mukopolisacharydoza powoduje m.in. powiększenie wątroby, śledziony i języka, deformację kości i przykurcze w stawach oraz wywołuje choroby układu sercowo-naczyniowego (przerost mięśnia sercowego) i oddechowego.

– Liczba pacjentów z tą chorobą jest trudna do oszacowania, ale na dziś jest ich około 80–90. Najważniejsze jest, aby byli prawidłowo i szybko zdiagnozowani. Mamy bardzo długie doświadczenie – kliniczne i laboratoryjne, ponieważ laboratorium, którym dysponujemy, przeprowadza takie badania od 30 lat. Jeżeli chodzi o dostęp do leczenia, to tam, gdzie istnieje taka możliwość, chorym proponowany jest przeszczep komórek macierzystych czy leczenie enzymatyczne – mówi prof. Anna Tyłki-Szymańska.

Ponieważ mukopolisacharydoza jest chorobą genetyczną, leczenie przyczynowe nie jest możliwe. Terapia polega na leczeniu objawowym i łagodzeniu skutków choroby. U części pacjentów stosuje się przeszczep szpiku, jednak większość jest poddawana enzymatycznej terapii zastępczej, która jest bardzo kosztowna. Na decyzje refundacyjną czeka lek stosowany przy mukopolisacharydozie typu IVA.

– Mukopolisacharydoza typ IVA to choroba, na którą wynaleziono lek, ale Ministerstwo Zdrowia odmówiło na razie jego refundacji. Pozostało nam wyłącznie leczenie objawowe, łagodzenie skutków choroby. Do tego potrzebna jest stała, specjalistyczna rehabilitacja, do której pacjenci nie mają dostępu. Tymczasem dostęp do niej jest ważny, ponieważ jest to choroba postępująca, z roku na rok stan pacjenta się pogarsza. Jeszcze większy

problem występuje w przypadku pacjentów dorosłych, którzy pozostają zupełnie bez opieki medycznej – podkreśla Teresa Matulka, prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie.

– *Terapia dla MPS IV, dla tzw. choroby Morquio, nie jest jeszcze w Polsce dostępna i wciąż brak zgody na finansowanie jej ze środków publicznych, mimo że lek mogący znacząco poprawić jakość życia chorych od 4 lat zarejestrowany jest w UE. W naszym ośrodku dostają lek pacjenci z MPS VI, co poprawia ich sytuację życiową. To jest bardzo dobre, skuteczne leczenie. Cieszymy się, że nasi pacjenci z MPS VI są objęci właściwą terapią, tak jak na całym świecie, chcielibyśmy jednak, żeby pozostałe typy tej choroby również mogły skorzystać z leczenia – mówi prof. Zbigniew Żuber z Wojewódzkiego Specjalistycznego Szpitala Dziecięcego św. Ludwika w Krakowie.*

Jak podkreśla, w przypadku mukopolisacharydozy problemem jest brak systemowego podejścia i kompleksowej opieki nad pacjentem, która powinna opierać się na współpracy wielu specjalistów.

– *Leczenie nie polega na tym, że pacjent dostanie lek dożylnie i poprawi się jego sytuacja. On powinien być objęty całościową, wielospecjalistyczną opieką – poczynając od laryngologa, pulmonologa, okulisty, dermatologa, przez chirurga, lekarzy internistów, pediatrów, specjalistów chorób metabolicznych, po genetyków. Potrzebny jest też znakomity zespół pielęgniarstwa, który się będzie pacjentem opiekował, psychologowie, którzy będą wspierać jego i rodzinę, oraz dobra rehabilitacja, która musi być dopasowana do konkretnej jednostki chorobowej. Nie ma uniwersalnych metod leczenia rehabilitacyjnego, każdy pacjent musi być traktowany bardzo indywidualnie – podkreśla prof. Zbigniew Żuber.*

Farmakolog kliniczny Leszek Borkowski zwraca uwagę na to, że problemy występują już na etapie diagnozowania mukopolisacharydozy, która zalicza się do chorób rzadkich. W Polsce nie ma jeszcze wypracowanych takich procedur, które pozwoliłyby skrócić drogę przez mękę rodzin i chorych dzieci, dla których uzyskanie prawidłowej diagnozy i informacji o późniejszej ścieżce terapeutycznej jest żmudnym, wielomiesięcznym procesem.

– *Wiem, że choroby rzadkie są chorobami metabolicznymi, których nie można wyleczyć, ale można je zaleczyć, a jeśli tak, to należy to czynić. Szczególnie gdy wiemy, że mukopolisacharydoza typu IV nie upośledza intelektualnie. Chorzy leczeni mogliby więc żyć aktywnie także zawodowo. Chodzi także o to, żeby ci ludzie, których dotknęło nieszczęście, nie biegali po Polsce i nie dzwonili wszędzie, gdzie tylko można, tylko wiedzieli od lekarza POZ, gdzie mają iść, co mają zrobić, żeby cały proces terapeutyczny był ucywilizowany i uporządkowany. Kolejna rzecz to stworzenie domów opieki dla chorych, których rodzice bądź opiekunowie nie mogą pełnić z różnych przyczyn funkcji opiekuńczych. Ci pacjenci pozostawieni są sami sobie – podkreśla dr Leszek Borkowski.*