

W Polsce na choroby rzadkie cierpi od 1,3 do 2,6 miliona pacjentów. Jedynie niewielka grupa uczestniczy w programach terapeutycznych finansowanych przez NFZ. Pozostałym przysługują 152 złote miesięcznie, bo tyle wynosi akurat zasiłek pielęgnacyjny. Tymczasem koszt rocznej terapii to w przypadku wielu chorych kilkaset tysięcy złotych.

Terapia chorób rzadkich trwa z reguły przez całe życie pacjenta. Niektórzy pacjenci otrzymują leki dzięki programom charytatywnym prowadzonym przez firmy farmaceutyczne. To na rodzinach chorych spoczywa jednak ciężar zdobycia środków na sprzęt medyczny (typu ssaki, koncentratory tlenu, aparaty tlenowe, Pulsoksymetry), leki, zabiegi chirurgiczne.

Pacjentów cierpiących na choroby rzadkie dzieli się na dwie grupy. Pierwsza grupa to chorzy, którzy w swoim nieszczęściu mieli jednak trochę szczęścia. Ich szczęście polega na tym, że wynaleziono już skuteczne, ratujące życie preparaty oraz istnieją programy terapeutyczne. Druga grupa to chorzy, którzy jak dotychczas nie doczekali się wynalezienia skutecznych leków. Ich rodziny walczą o zapewnienie wysokospecjalistycznej opieki medycznej finansowanej z Funduszu Zdrowia, która pomoże pacjentom przetrwać do momentu wynalezienia leków. Brak tej opieki to często wyrok śmierci.

- Wbrew temu co mówi NFZ, nie wszystkie leki na choroby rzadkie należą do bardzo drogich - mówi Piotr Rykowski, specjalista farmacji wspierający liczne stowarzyszenia wraz ze Stowarzyszeniem Przyjaciół i Rodzin Dzieci Chorych na Mukopolisacharydozę- Są również takie, których cena jest wielokrotnie niższa niż np. stosowania przeszczepów. A liczba przeszczepów w naszym kraju jest wielokrotnie niższa niż liczba pacjentów z chorobami rzadkimi.

W Polsce zasiłek opiekuńczy na pacjenta to kwota około 200 zł. W Niemczech na pacjenta z chorobą rzadką przypada kwota rzędu 1500 EUR miesięcznie.

15 maja Światowy Dzień Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie jest okazją do niezbędnej refleksji. Czy możemy pozostawać obojętni na los osób żyjących z nieuleczalną chorobą bez odpowiedniej opieki medycznej i za niecałe 200 zł miesięcznie?

Mukopolisacharydozę

Mukopolisacharydoza jest bardzo rzadko występującą chorobą przemiany materii, bardzo trudną do zdiagnozowania. Wiedza o niej wśród lekarzy jest, mimo nagłośnienia ostatnio przez media, wciąż niewystarczająca, szczególnie wśród lekarzy pierwszego kontaktu. Zdiagnozowanie choroby możliwe jest już w okresie prenatalnym. W sytuacji, gdy jedno dziecko urodziło się już chore, szansa na urodzenie się kolejnego dziecka zdrowego wynosi jedynie 75%.

Skórę, ścięgna, tkankę chrzęstną tworzy w organizmie człowieka w dużej mierze tkanka łączna. Ona natomiast składa się z mukopolisacharydów, a te z cząstek cukrów. Mukopolisacharydy są nieustannie w organizmie przy pomocy enzymów rozkładane i na nowo syntezowane. Enzymy decydują między innymi o schemacie następujących reakcji. Jeśli w organizmie nie jest wytwarzany któryś z enzymów proces syntezy i rozkładu zostaje zaburzony. Jeśli organizm zamiast wytwarzania właściwego enzymu poprzez wadę genetyczną wytwarza enzym zmodyfikowany proces również nie przebiega w sposób właściwy, cała przemiana materii jest przerwana. Do lizosomów docierają ciągle dalsze cząsteczki Mukopolisacharydów i tu są odkładane.

Przez to lizosomy rozszerzają się i uszkadzają pozostałe części składowe komórki, co z kolei powoduje, że spełnianie podstawowych funkcji komórek jest lub niemożliwe. Gromadzenie się Mukopolisacharydów prowadzi do uszkodzenia serca, wątroby, śledziony, wzroku, słuchu, serca, zaburzenia wzrostu, pogrubienia rysów twarzy i skóry, itp. Co w rezultacie bez specjalistycznej opieki medycznej prowadzi do przedwczesnej śmierci chorego.

Źródło: <http://www.prawapacjenta.eu/>