

W Polsce występuje 300 chorób rzadkich. Cierpi na nie ok. 1,3 mln pacjentów. Dotychczas na ich leczeniu trudno było zarobić. Ułatwić ma to dyrektywa Unii Europejskiej.

Trudno zrobić na nich biznes. Jest ich za mało, są zbyt kosztowni i problematyczni. Mimo to pacjenci cierpiący na choroby rzadkie i ultraradkie zaczynają wychodzić z cienia. W ostatniej dekadzie w Polsce pojawiło się więcej możliwości terapii niż przez ostatnie stulecie. Wspecjalizowanie ośrodka w leczeniu tych chorych (w kontekście współpracy ogólnoeuropejskiej czy nawet ogólnoswiatowej) to potencjalnie dobry interes. Unia Europejska zobowiązuje kraje członkowskie do wdrożenia narodowych planów przeciwdziałania chorobom rzadkim przed upływem 2013 r.

Teresa Matulka często wie o chorobach ultraradkich więcej niż lekarze, z którymi rozmawia. Doskonale orientuje się też, gdzie można uzyskać pomoc. Ta wiedza to jej bagaż życiowy. Choruje na mukopolisacharydozę typ IV. Tym samym schorzeniem obarczone jest dwoje jej dorosłych dzieci. Wychowuje ona również dwoje nastolatków: jedno z wrodzoną łamliwością kości, a drugie z zespołem Aspergera. - Moje życie to choroby rzadkie - mówi.

Dwadzieścia lat temu razem z prof. Anną Tylki-Szymańską z Centrum Zdrowia Dziecka założyły Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie, które zrzesza pacjentów z 26 jednostkami chorobowymi, m.in. z chorobą Pompego, Krabbe'go i Niemann-Picka. W 2008 r. członkowie stowarzyszenia pikietowali przed Kancelarią Prezesa Rady Ministrów. Mieli dość bezsilności, braku leczenia i perspektyw. Wywalczyli refundację leków stosowanych w dwóch typach mukopolisacharydozy i choroby Pompego. W ubiegłym roku Polska wydała na ten cel 40 mln zł. Na inne ultraradkie schorzenia nie ma leków lub są one dopiero w fazie prób.

- Mamy kolejny mały sukces. We wrześniu Centrum Zdrowia Dziecka po raz pierwszy zoperuje odcinek szyjny kręgosłupa u 12-letniego chłopca z mukopolisacharydozą typu IV - cieszy się Teresa Matulka, prezes stowarzyszenia. - Chorzy bardzo często cierpieli z powodu wiotkości kręgosłupa w odcinku szyjnym i do tej pory w Polsce nie można im było pomóc. Zabiegi wykonywane były tylko w specjalistycznym ośrodku w Manchesterze.

Prof. Marcin Roszkowski, szef Kliniki Neurochirurgii z Centrum Zdrowia Dziecka mówi: - Sama operacja odbarczenia i usztywnienia złącza czaszkowo-szyjnego jest zabiegiem standardowym. Problem nie leży po naszej stronie, po prostu nikt z prowadzących pacjentów z mukopolisacharydozą nie kierował ich do zabiegów wcześniej.

Prof. Roszkowski szansa na polepszenie dostępności do świadczeń medycznych pacjentów z chorobami rzadkimi upatruje w powstaniu międzynarodowych grupy wsparcia lobbujących za dostępem do leczenia tych chorych.

- Grupy tych pacjentów w poszczególnych krajach są zbyt niewielkie, aby miały siłę przebicia. Międzynarodowe fora mogłyby lepiej organizować pomoc, a przede wszystkim zwiększyć siłę nacisku na rządy poszczególnych państw - twierdzi profesor.

Pojawiło się światło w tunelu. Unia Europejska zobowiązuje kraje członkowskie do wdrożenia narodowych planów przeciwdziałania chorobom rzadkim przed upływem 2013 r.

Natalia Adamska

Źródło: <http://www.termedia.pl/>