

Rodzin pacjentów cierpiących na rzadkie choroby genetyczne nie stać na opłacenie kuracji - alarmuje DZIENNIK. W tym roku zmarły dwie osoby chore na mukopolisacharydozę typu II. Zagrożone jest życie kolejnych kilkudziesięciu pacjentów cierpiących na rzadkie choroby genetyczne. Ratunkiem dla wszystkich są kosztowne leki dostępne na rynku od dwóch lat. Rodziny chorych apelują do rządu o refundację kuracji. W Polsce zdiagnozowano około 350 przypadków rzadkich chorób genetycznych m.in.

mukopolisacharydozy, choroby Pompego, Gauchera czy Fabry'ego. Cierpią na nie przede wszystkim dzieci. W organizmie chorego brakuje enzymów odpowiedzialnych za rozkładanie niektórych substancji, te zaczynają się gromadzić w organach i stopniowo je niszczą, co prowadzi do ciężkiego kalectwa i śmierci.

Od 2006 r. dla części chorych jest jednak nadzieja na normalne życie. Wynaleziono leki enzymatyczne, które hamują postęp niektórych chorób. Mogłoby z nich skorzystać co najmniej 68 polskich pacjentów: 15 dzieci z chorobą Pompego, 3 z mukopolisacharydozą typu VI i 40 z mukopolisacharydozą typu II.

Niestety, leki te są bardzo drogie. Na przykład jedna ampułka preparatu na chorobę Pompego kosztuje 2250 zł. Bierze się ją na każde 2,5 kg wagi co dwa tygodnie. Czyli miesięczna kuracja dziecka ważącego 25 kg to wydatek rzędu 50 tys. zł. To przerasta możliwości finansowe rodzin chorych. Dlatego od ponad roku walczą one, aby terapia była refundowana przez państwo. Bezskutecznie.

W tym roku z powodu rzadkich chorób genetycznych zmarły dwie osoby. Pierwszą z nich jest 22-letni Zbyszek ze Śląska. "Przed śmiercią bardzo cierpiał, bo jego organizm był całkowicie zniszczony, doszło do upośledzenia umysłu. To była agonია jak przy nowotworze" - opowiada Teresa Matulka, prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne. Zbyszek był fenomenem. Zazwyczaj chorzy na MPS II nie dożywają 16. roku życia.

Tak jak 13-letni Rafałek z Wielkopolski, któremu choroba stopniowo niszczyła organy. "Nie doszło u niego do uszkodzenia mózgu, do końca wszystko rozumiał. A przecież na dzieci lek działa nawet skuteczniej niż na dorosłych. Leczenie mogło mu pozwolić na zupełnie normalne funkcjonowanie" - dodaje Teresa Matulka.

Przyznaje to wybitny polski biolog molekularny prof. Grzegorz Węgrzyn. "Z dużym prawdopodobieństwem mogę powiedzieć, że ci chorzy żyliby, gdyby przyjmowali specjalny enzym, który stosowany jest w terapii na terenie Unii Europejskiej od dwóch lat. Nie tylko hamuje on postęp choroby, ale także ją cofa" - mówi DZIENNIKOWI.

Skuteczność enzymu została potwierdzona podczas skomplikowanego procesu rejestracji leków w Europejskim Komitecie Sierocych Produktów Leczniczych, a terapia nim refundowana jest w prawie wszystkich państwach Unii. Jednak nie w Polsce.

"Jak można w cywilizowanym kraju dawać dzieciom umierać? Walczymy o pomoc państwa od ponad roku i ciągle wierzymy, że ktoś nareszcie zacznie działać. Wiedzieć, że jest skuteczny lek, i patrzeć na krzywdę dziecka to największe okrucieństwo" - mówi Emilia Widalska, mama trójki dzieci dotkniętych chorobą Pompego - 18-letniego Tomka, 8-letniego Bartka i 5-letniej Kingi.

Refundujemy już leczenie dwóch rzadkich chorób

Magdalena Janczewska: Do końca maja miał powstać specjalny zespół ds. chorób rzadkich. Dlaczego do tej pory nie zaczął działać?

Ewa Kopacz*: Został powołany. Znajdą się w nim przedstawiciele kilku resortów i krajowego forum na rzecz terapii chorób rzadkich. Pierwsze spotkanie odbędzie się w tym miesiącu.

Ale kilkadziesiąt osób nie może czekać. Kiedy wreszcie leki będą refundowane?

To wszystko zależy od decyzji, jakie podejmie ten zespół, oraz tego, ile pieniędzy uda nam się zaoszczędzić, głównie dzięki negocjacjom z firmami farmaceutycznymi. Nowa lista leków refundowanych powstanie pod koniec tego roku. Na obecną udało mi się wpisać już dwie rzadkie choroby. Fundusz płaci za terapię związaną z receptą trzustki i rozwarstwieniem naskórka. Jesteśmy pierwszym rządem, który w ogóle zajął się chorobami rzadkimi.

To nie wystarczy. Potrzebne są szybkie decyzje.

Mnie boli także, kiedy umierają dzieci chore na nowotwory. A budżet nie jest skarbonką bez dna. Leczenie osób cierpiących na choroby rzadkie jest bardzo drogie. Za taką kurację można wyleczyć wiele innych schorzeń.

Uważa pani, że można wartościować śmierć człowieka?

Nie można. Dlatego jako minister zdrowia zrobię wszystko, aby stawić czoła temu problemowi.

*Ewa Kopacz jest ministrem zdrowia

Magdalena Janczewska - Dziennik Polska
Źródło: <http://www.dziennik.pl/>