

Brak ośrodków leczenia, lekarzy, słaby dostęp do diagnostyki i wielodyscyplinarnej kompleksowej opieki lekarskiej to zasadnicze problemy, z jakimi stykają się pacjenci cierpiący na choroby rzadkie. Jedynym w Polsce ośrodkiem zajmującym się tymi schorzeniami jest Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii w warszawskim Instytucie "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka". Ale to palcówka pediatryczna, więc Narodowy Fundusz Zdrowia zwraca koszty jedynie za leczenie osób poniżej 18. roku życia. Za starszych pacjentów musi płacić szpital, narażając się tym samym na generowanie strat finansowych.

Rzadkie choroby to takie, które dotyczą mniej niż jedną osobę na 2 tys. mieszkańców. Szacuje się, że w Europie 30 mln ludzi choruje bądź zachoruje na tego typu schorzenie. Znanych jest do tej pory ok. 8 tys. różnych chorób rzadkich, ale co miesiąc wykrywane są i opisywane co najmniej dwie nowe. Zwane są też chorobami sierocymi ze względu na poczucie odizolowania pacjentów, samotności, a czasem wyłączenia ze społeczeństwa, braku zrozumienia ich problemów i potrzeb, doświadczanie niezliczonych przeszkód formalnych przy podejmowanych próbach dopasowania niecodziennej sytuacji pacjentów i ich rodzin do istniejących przepisów. Choroby te dotyczą w większości dzieci i zwykle mają podłoże genetyczne. Połowę pacjentów cechuje upośledzenie umysłowe - co drugi z nich umiera przed ukończeniem 15. roku życia. Problem jest też z refundacją leków. 20 stycznia br. Ministerstwo Zdrowia objęło nią preparaty dla zaledwie 4 spośród ponad 30 jednostek chorobowych. Dotyczy to tzw. chorób metabolicznych, do których zalicza się m.in. mukopolisacharydozę typu I, II i VI (lek Naglazyme i Elaprasa). W dalszym ciągu nie ma jednak refundacji na chorobę Fabry'ego. Co do choroby Pompego (lek Myozyme) refundacja obejmuje tylko przypadki dzieci w wieku niemowlęcym oraz osoby dotychczas uprawnione do zniżek.

- Choroby metaboliczne to tylko jedna z grup chorób rzadkich. Sytuacja pacjentów jest różna. Niektórzy z nich są diagnozowani na poziomie europejskim, łącznie z podawaniem drogich leków w ramach enzymatycznej terapii zastępczej. Wynika to z tego, że jest ona refundowana przez NFZ. Ale refundacji nie podlegają już inne leki, na przykład biotyna (witamina H), którą muszą przyjmować pacjenci z jej niedoborem - mówi prof. Jolanta Sykut-Cegielska, kierownik Kliniki Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii w warszawskim Instytucie "Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka". Poza tym często są to leki bardzo drogie i na ich zakup rodziców po prostu nie stać. Ich cena sięga bowiem nawet kilku tysięcy złotych. - Bywa też tak - mówi Sykut-Cegielska - że lekarze co kilka miesięcy wypisują wnioski na import docelowy dla pacjentów, by zapewnić dostępność leku dla pacjenta. Dokument musi mieć podpis resortu zdrowia, NFZ i konsultanta krajowego ds. pediatrii. Jeżeli utknie w którejś z instytucji, pacjent nie otrzyma w porę leku, co grozi nawet śmiercią. Są też problemy z odzyskaniem kosztów leczenia od NFZ, który płaci za diagnozowanie i leczenie osób poniżej 18. roku życia.

Jak tłumaczy Fundusz, Centrum Zdrowia Dziecka jest placówką pediatryczną, płaci więc tylko za świadczenia pediatryczne, a pod takie nie podlegają osoby, które ukończyły 18 lat. W efekcie koszty wynikające z leczenia osób dorosłych placówka ponosi z własnej kieszeni. Narodowy Fundusz Zdrowia jak zwykle tłumaczy się względami finansowymi. Chodzi o wysokie koszty związane z leczeniem chorych dorosłych sięgające nawet kilkuset tysięcy złotych rocznie.

Jak podkreślają lekarze oraz rodzice chorych dzieci, do problemów związanych z chorobami rzadkimi, a wymagających systemowych rozwiązań w kraju, należy też brak ośrodków referencyjnych i wynikający z tego słaby dostęp do diagnostyki, leczenia i wielodyscyplinarnej kompleksowej opieki. - Matki z chorymi dziećmi muszą jeździć po 500-600 km, by dostać receptę na leki. To jakiś absurd. Nie każdą matkę na taki wyjazd stać, co więc ma zrobić? Skazać swoje dziecko na pewną śmierć? - pyta Teresa Matulka, prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne.

W Polsce na choroby ultraradkie choruje od 300 do 350 osób. Tyle osób znajduje się pod opieką Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne. Ministerstwo Zdrowia takich statystyk nie prowadzi w ogóle. Jak oceniają lekarze i rodzice, brak też programu strategii narodowej w celu poprawy sytuacji osób, które zapadły na choroby rzadkie - mimo że jej opracowanie jest zalecane przez Komisję Europejską. Strategię mają takie kraje, jak Francja, Bułgaria, Portugalia czy Niemcy - w Polsce ciągle jej brak.

Resort zdrowia twierdzi, iż w roku ubiegłym w ministerstwie został powołany Zespół ds. Chorób Rzadkich. Jak nas poinformował Mirosław Zieliński, przewodniczący Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN i członek Zespołu, przedstawił minister Ewie Kopacz cztery postulaty, jakie powinny być zrealizowane w ramach strategii, w tym: diagnostyka i co za tym idzie - powstanie ośrodków referencyjnych; terapia, pomoc wysokospecjalistyczna dla pacjenta oraz postulat dotyczący zwiększenia opieki socjalnej dla rodzin z chorymi na schorzenia ultraradkie. Do dziś resort do tych postulatów się nie

ustosunkował. I nie udało się nam dowiedzieć, dlaczego. W ocenie Zielińskiego, istotny jest postulat o konieczności polityki socjalnej wobec rodzin dotkniętych tragedią chorób rzadkich. Obecnie rodziny te otrzymują miesięcznie jedynie 153 zł zasiłku pielęgnacyjnego. Tyle wypłacają im ośrodki pomocy społecznej w ramach pomocy socjalnej. - Państwo nie dostrzega zupełnie innej sytuacji rodzin z pacjentami chorób rzadkich. 153 zł to naprawdę tyle co nic. W moim przypadku wystarcza to tylko na zakup pieluchomajtek. W Niemczech takie rodziny otrzymują 1,5 tys. euro. Wiadomo, że my nie będziemy w stanie tyle otrzymać. Ale nie może być tak, że państwo nie dokłada się do zakupu aparatów tlenowych czy wózków inwalidzkich. I że o pieniądze na to musimy starać się w różnych stowarzyszeniach - mówi Maria Kopecka z Góry Kalwarii, matka 12-letniego Przemka ze zdiagnozowaną mukopolisacharydozą typu III.

Anna Ambroziak

Źródło: <http://www.naszdziennik.pl/>