

Kilka tysięcy osób w Polsce cierpi na ciężkie, nieuleczalne choroby genetyczne. Wielu z nich jest pozbawionych możliwości leczenia i opieki.

Dorota od ośmiu lat walczy z chorobą Pompego, nieuleczalną chorobą genetyczną. Od dwóch lat jest już w Polsce dostępny lek, który pozwoliłby jej w miarę normalnie funkcjonować. Jednak jego koszt jest tak duży, że NFZ nie finansuje tego leczenia. W podobnej sytuacji jak Dorota jest 9-letni Adaś, który trzy lata temu zapadł na Mukopolisacharydozę typu 2.

Adaś również nie jest leczony z powodu zbyt dużych kosztów leku, na który nie stać jego rodziców. I tak samo jak w przypadku Doroty, NFZ nie refunduje jego leczenia. Narodowy Fundusz Zdrowia przekonuje, że kwota przekraczająca milion złotych rocznie na leczenie Adama to suma, na którą również Fundusz nie może sobie pozwolić. Zwłaszcza, że leczenie należałoby kontynuować przez całe życie.

Dorota ma jednak nadzieję, że dożyje dnia, w którym państwo zdecyduje się zapłacić za jej leczenie.

Perspektywy takiej nie ma natomiast Magda chorująca na Mukopolisacharydozę typu 4-go, na którą do tej pory nie wynaleziono żadnego lekarstwa. Co gorsza, publiczna służba zdrowia nie potrafi jej zapewnić wystarczającej opieki i pielęgnacji, niezbędnej w tego typu chorobie. Traktowana jest więc jak każdy inny pacjent.

Doświadczenia Magdy z publiczną służbą zdrowia potwierdza także przypadek 18-letniej Ani cierpiącej na Mannozydozę. Ta rzadka choroba genetyczna sprawia, że dziewczyna zachowuje się jak kilkuletnie dziecko. Mimo umysłowości dziecka, Ania jest jednak dorosła. Oznacza to, że praktycznie nie ma w Polsce miejsca, gdzie mogłaby przejść kompleksowe badania lekarskie. W naszym kraju nie ma żadnego specjalistycznego ośrodka, w którym mogą szukać pomocy dorośli cierpiący na rzadkie choroby genetyczne. Doświadczenie to jest także udziałem Teresy Matulki ze Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne. Pani Teresa podobnie jak trójka jej dzieci choruje na nieuleczalną chorobę genetyczną. Problem jednak w tym, że Mukopolisacharydozę rozpoznano u niej dopiero po tym, gdy choroba została zdiagnozowana u dzieci. Nie może więc korzystać z pomocy Centrum Zdrowia Dziecka, które praktycznie jako jedyny ośrodek w Polsce zajmuje się kompleksowym leczeniem pacjentów dotkniętych chorobami genetycznymi.

Z jednej strony nie ma więc pieniędzy na wyjątkowo drogie leki i terapie zastępcze dla pacjentów z chorobami genetycznymi. Z drugiej – poza Centrum Zdrowia Dziecka - nie ma ośrodków i wystarczającej liczby specjalistów, którzy mogliby by się nimi zająć doraźnie. Po trzecie wreszcie jak do tej pory nie opracowano żadnego systemu leczenia chorób rzadkich stąd problemy z finansowaniem podstawowych potrzeb tych wyjątkowo pokrzywdzonych przez los ludzi.

Na szczęście jest jednak szansa, że wreszcie się to zmieni. Kilka miesięcy temu po demonstracji chorych przed kancelarią premiera Ministerstwo Zdrowia powołało zespół mający zająć się tym problemem. Do tej pory chorzy musieli radzić sobie sami. Kilka dni po realizacji tego reportażu, w poniedziałek 24 stycznia, Minister Zdrowia podjął decyzję o leczeniu na koszt państwa pięciu chorób genetycznych. Są wśród nich terapie m.in. na choroby: Pompego i Mukopolisacharydozę typu 2. A zatem dwójka z bohaterów naszego reportażu, Dorota i Adaś, będą mogli być leczeni.

Ryszard Cebula - Program „Uwaga” TVN

[http://uwaga.onet.pl/13000,news,,nieuleczalni\\_dzieki\\_systemowi,reportaz.html](http://uwaga.onet.pl/13000,news,,nieuleczalni_dzieki_systemowi,reportaz.html)