

Problemy, z jakimi borykają się pacjenci chorzy na rzadkie choroby i ich rodziny oraz lekarze we wschodniej i środowej Europie są o wiele większe niż w bardziej zamożnych krajach. Chodzi zwłaszcza o brak refundacji leków oraz zbyt małą pomoc socjalną dla rodziców i opiekunów (rzadkie choroby dotyczą głównie dzieci). W Polsce rzadkich chorób nie uznaje się nawet za przewlekłe, a matka, która poświęciła dziecku kilkanaście lat życia kosztem kariery zawodowej, po jego śmierci zostaje bez emerytury - podkreślali uczestnicy konferencji.

Spośród około 30 tys. znanych chorób, ponad 5 tys. występuje rzadko, głównie u dzieci. Choroby rzadkie to schorzenia występujące w liczbie mniejszej niż 5 przypadków na 10 tys. mieszkańców. Są to m.in. choroba Gauchera, Huntera, Fabry'ego czy Pompego.

Rzadkie choroby metaboliczne są schorzeniami genetycznymi, polegającymi na braku enzymu biorącego udział w rozkładzie produktów metabolizmu komórkowego. Zastępcza terapia enzymatyczna tych chorób jest bardzo skuteczna (pacjenci odzyskują sprawność fizyczną), ale niezwykle kosztowna, stąd jedyną szansą chorych jest leczenie refundowane przez państwo.

Nietypowy obraz kliniczny i trudne do interpretacji objawy utrudniają wykrywanie rzadkich chorób. W chorobie Fabry'ego brak odpowiedniego enzymu prowadzi do niszczenia naczyń krwionośnych, co początkowo objawia się bólami, a z czasem może prowadzić do zawału czy udaru w młodym wieku. Choć istnieje skuteczna metoda leczenia (podawanie brakującego enzymu), większości pacjentów nie można pomóc, bo chorobę rozpoznaje się za późno albo nie rozpoznaje w ogóle. Skutecznym sposobem diagnozowania są badania laboratoryjne.

NIEOPLACALNA PRODUKCJA

Im rzadsza choroba, tym mniej opłacalne dla wielkich firm jest opracowanie i produkcja leku. Niewielka liczba potencjalnych nabywców nie zapewnia zwrotu poniesionych nakładów. Do leczenia rzadkich, zagrażających życiu chorób potrzebne są wysoce specjalistyczne preparaty, nazywane "lekami sierocymi". Ich przyjmowanie to kwestia życia lub śmierci. Tymczasem niektóre kuracje mogą kosztować setki tysięcy złotych rocznie.

Najbardziej chyba znanym i spektakularnym przykładem "sierociego leku" jest "olej Lorenza", stosowany w uszkodzającej mózg chorobie nazywanej ALD (adrenoleukodystrofia). Do odkrycia i upowszechnienia tego leku doprowadziła determinacja ojca dziecka chorego na ALD. Samodzielnie studiując biochemię wpadł na pomysł podawania substancji zapobiegającej powstawaniu uszkodzeń mózgu. Całą historię przedstawiono w filmie "Olej Lorenza".

Za prezydentury Reagana pojawiły się pierwsze na świecie akty prawne, których zadaniem było promowanie poszukiwań takich leków i zachęcanie firm farmaceutycznych do ich produkcji. Od tego czasu podjęto wiele działań, by udostępnić skuteczne leczenie ofiarom rzadkich, wrodzonych chorób. Komisja Europejska zaleca refundowanie leczenia rzadkich chorób, by motywować firmy do badań nad lekami. Teresa Matulka przypomina słowa unijnego przedstawiciela Karla Freese z departamentu ds. zdrowia i ochrony konsumentów: choroby rzadkie są w Unii Europejskiej priorytetem.

Tymczasem polscy pacjenci cierpiący na chorobę Pompego nie mają dostępu do refundowanej przez płatnika terapii, chociaż w krajach UE leczeniem objętych jest łącznie ponad 500 osób, z których ponad 89 proc. to pacjenci z późną postacią choroby.

POZOSTAJE LECZENIE CHARYTATYWNE

- Firmy farmaceutyczne windują ceny tych leków, ale z drugiej strony są skłonne zaoferować bezpłatne leczenie dla niektórych dzieci – mówi Teresa Matulka.

To szczególnie ważne w przypadku dzieci w stanie ciężkim, które mają mniejsze szanse na leczenie, kiedy choroba jest bardzo zaawansowana i na całkowite wyzdrowienie nie ma co liczyć. Obecnie na 25 osób z chorobą Fabre 22 są leczone charytatywnie, na 19 osób z chorobą Pompe leczone charytatywnie są 4, z 15 osób cierpiących na mukopolisacharydozę typu I z darmowej terapii korzystają 2-3 osoby.

Prezes Stowarzyszenia zapowiedziała uruchomienie platformy wymiany informacji na temat dostępu chorych do terapii w naszym rejonie Europy. Wspólne działania przyniosą lepsze efekty. Już teraz praca polskiego Stowarzyszenia jest wzorem dla podobnych organizacji w Rosji czy na Ukrainie, gdzie sytuacja pacjentów jest zdecydowanie gorsza. Organizatorem konferencji, w której wzięli udział zarówno lekarze, jak i pacjenci, było polskie Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie, przy współudziale EURORDIS oraz Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN. Honorowy patronat nad konferencją objęli minister zdrowia oraz Instytut Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka.

PAP - Nauka w Polsce

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