

## Mukopolisacharydoza

# Nie wszyscy chorzy mają dostęp do terapii



Justyna (34 l.) cierpi na mukopolisacharydozę. Niecierpliwie czeka, aż leki na to schorzenie znajdą się na liście leków refundowanych



Foto ARCHIWUM

Justyna (34 l.) cierpi na mukopolisacharydozę typu IV – której skuteczną terapią enzymatyczną jako jedyną nie jest objęta refundacją. – Żeby tak udało się zatrzymać tę chorobę! Wiem, że ona jest nieuleczalna, ale żeby przynajmniej nie posuwała się dalej – rozpacza kobieta. Niestety, z roku na rok jest coraz gorzej z jej kręgosłupem i stawami.

W mukopolisacharydozie organizm nie wytwarza wystarczającej ilości niezbędnych do funkcjonowania całego organizmu enzymów odpowiedzialnych za rozkładanie mukopolisacharydów. W rezultacie dochodzi do uszkodzenia wielu narządów – kości, stawów, serca, układu oddechowego, nerwowego, zaburzeń widzenia, upośledzenia i utraty słuchu. Choroba wystę-

puje w kilku typach, Justyna ma „szczęście”, bo choruje na typ IV, bez zajęcia centralnego układu nerwowego.

Wyleczenie MPS nie jest możliwe. Są jednak leki, które mogą znacznie złagodzić objawy, powstrzymać rozwój choroby i poprawić jakość życia. Do nich należy tzw. zastępcza terapia enzymatyczna stosowana od kilku lat w niektórych typach MPS. Jednak chorzy na IV typ MPS nie mają dostępu do refundowanych leków i wciąż na to czekają.

Problemem jest także wczesna diagnostyka. Jak podkreśla prof. Anna Tylki-Szymańska z Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, w tej chorobie diagnostyka jest bardzo trudna. U niektórych chorych nasilone objawy występują już od najwcześniejszych lat życia, u innych postępują powoli,

z różnego stopnia zmianami w różnych tkankach.

– Postawienie prawidłowej diagnozy to co najmniej połowa sukcesu – mówi Teresa Matulka (52 l.), prezes Stowarzyszenia Chorych na MPS i Choroby Rzadkie, także chora na MPS. – Gdyby u mnie zdiagnozowano chorobę wcześniej, być może uniknęłabym trzech ciężkich operacji. Chorzy na choroby rzadkie powinni mieć zapewnioną diagnozę i leczenie. Tymczasem my jesteśmy w ogóle pozbawieni opieki. O ile jeszcze dzieci ją otrzymują, to już my, dorośli, nie – dodaje.

W Unii Europejskiej zarejestrowanych jest 116 produktów leczniczych stosowanych w chorobach rzadkich. W Polsce refundacji podlega tylko 14 z nich. To najniższy poziom refundacji leków sierocych w całej Unii.

BOŻENA STASIAK

Materiał powstał przy współpracy

FUNDACJA  
RAZEM  
W CHOROBIE

