

## 40 chorych na mukopolisacharydozę czeka na lek. Z niewiadomych powodów są dyskryminowani



Kiedy Teresa Matulka była młoda dziewczyną, lekarze uważali, że nie chce jej się chodzić do szkoły i przychodzi po zwolnienia lekarskie. Nie byli w stanie stwierdzić, co jej jest. Jak była starsza i już pracowała, sytuacja nie uległa zmianie, uważali, że zwyczajnie nie chce się jej chodzić do pracy. Wszystko zmieniło się, kiedy założyła rodzinę i urodziła pierwsze dziecko.

Pani Teresa zauważyła, że córka ma problemy z chodzeniem. Lekarze rozkładali ręce, nie wiedzieli, co jest dziecku. Znalazł się jednak lekarz w podwarszawskim Konstancinie, który zaproponował, że będzie obserwował dziewczynkę. Postawił trafną diagnozę – mukopolisacharydoza (MPS) typ IVA, [choroba rzadka](#), dziedziczna.

Wtedy stało się jasne, na co od lat chorowała pani Teresa. Jednak ona miała łagodniejszą postać choroby niż córka. Później w rodzinie pani Teresy, która obecnie jest prezesem Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie pojawił się jeszcze syn, który również jest chory na ten sam typ mukopolisacharydozy co starsza siostra.

Dzieci pani Teresy skończyły studia, są w pełni sprawne intelektualnie. Niestety mają problemy z poruszaniem się. Syn porusza się na wózku inwalidzkim, ponieważ choroba zniszczyła mu kręgosłup.

### Lekarze nie wiedzą, co robić

– Moje dzieci są teraz pełnoletnie. Nie ma dla nich praktycznie żadnej opieki medycznej. Lekarz podstawowej opieki [zdrowotnej](#) nie ma pojęcia o chorobie. Idziemy do lekarza i właściwie to my mówimy,

co ma zrobić. Syn nie ma żadnej rehabilitacji w ramach ubezpieczenia w NFZ. Sytuacja nie jest dobra – opowiada pani Teresa.

Prof. Anna Tyłki-Szymańska, która leczy chorych na mukopolisacharydozy tłumaczyła podczas spotkania prasowego: „Choroby rzadkie – statystycznie niewidoczny pacjent”, że samo postawienie diagnozy w przypadku mukopolisacharydoz jest już połową sukcesu.

Wyjaśniała, że mukopolisacharydozy (MPS) stanowią grupę genetycznie uwarunkowanych rzadkich chorób lizosomalnych, należących do grupy chorób metabolicznych.

Z powodu mutacji w genie kodującym jeden z enzymów, który odpowiada za rozkładanie związku z grupy mukopolisacharydów, w komórkach dochodzi do nagromadzenia się tej substancji.

Wyróżnia się 7 typów MPS. Każdy typ choroby ma inny przebieg. Jednak każdy atakuje wiele narządów, m.in. kości, stawy, układ oddechowy, serce i układ nerwowy. Pacjentów z MPS charakteryzuje niskorosłość, u części z nich dochodzi do zaburzeń w rozwoju intelektualnym, ale nie we wszystkich typach mukopolisacharydoz.

W typie IV nie dochodzi do zajęcia układu nerwowego, dlatego chorzy bardzo dobrze funkcjonują intelektualnie. Tak jak to ma miejsce w przypadku pani Teresy Matulki i jej dzieci.



### **Ważny enzym**

Według dra Zbigniewa Żubra z Wojewódzkiego Szpitala Dziecięcego św. Ludwika w Krakowie choroba przebiega bardzo różnie, a jej postęp również potrafi być inny u każdego chorego.

*Mamy pacjentów, u których przez wiele lat nie jesteśmy w stanie dostrzec choroby, aż po takich z zaburzeniami układu oddechowego, układu krążenia, u których choroba szybko postępuje.*

Eksperti wyjaśniali, że MPS nie da się wyleczyć, jednak można podawać chorym brakujący enzym. Choroba wówczas wolniej się rozwija, a jej objawy są łagodniejsze. Enzym można uzupełnić albo dzięki przeszczepieniu komórek macierzystych, albo podawaniu go drogą dożylną.

Przeszczepienia komórek macierzystych stosuje się u chorych z typem I [mukopolisacharydozy](#). U nich zapobiega niepełnosprawności intelektualnej. Jednak przeszczepienia trzeba dokonać przed 2. rokiem życia, co czasami jest trudne ze względu na późne diagnozowanie choroby.

U takich pacjentów jak dzieci pani Teresy, czyli chorych na mukopolisacharydozę typu IV, gdzie nie dochodzi do zajęcia układu nerwowego, najlepszym leczeniem jest terapia zastępcza enzymem. Niestety w tym typie choroby w Polsce terapia nie jest refundowana, czyli w praktyce niedostępna dla chorych. Mimo że chorzy na MPS I i II, którym również dedykowana jest terapia enzymatyczna, mają do niej dostęp. Dla tych dwu typów leczenie jest refundowane.

Zdaniem lekarzy taka sytuacja jest zupełnie niezrozumiała. Lek powinien być dostępny dla wszystkich chorych na mukopolisacharydozy, u których wskazane jest jego stosowanie.

### **Niewielu chorych**

Leki sieroce stosowane w chorobach rzadkich, takich jak mukopolisacharydoza, są bardzo drogie. Jednak chorych jest niewiele, więc brak refundacji potrzebnego im leczenia jest zwyczajnie trudny do wyjaśnienia. W Polsce na typ IV choroby cierpi 40 osób.

Chorzy z MPS II, którzy zostali objęci leczeniem enzymatycznym, mówią, że ich stan zdrowia bardzo się poprawił. Opowiadają, że zaczęli rosnać, poprawił się ich stan narządów wewnętrznych i są w stanie normalnie funkcjonować ruchowo, co u wielu nie było wcześniej możliwe. Miejmy więc nadzieję, że tych 40 chorych na mukopolisacharydozę typu IV nie zostanie zostawionych bez pomocy i również otrzymają tak potrzebny im lek.

<http://natemat.pl/181133,40-chorych-na-mukopolisacharydoze-czeka-na-lek-z-niewiadomych-powodow-sa-dyskryminowani>