

Pojawiła się szansa dla ludzi chorych na rzadką i do tej pory nieuleczalną chorobę Pompego. Na całym świecie cierpi na nią ok. 10 tys. pacjentów. W naszym kraju - 11 osób.

Choroba Pompego, forma dystrofii mięśniowej, znana jest również jako **glikogenoza typu II lub lizosomalna choroba spichrzeniowa**. Wywoływana jest niedoborem lub nieprawidłowym działaniem naturalnie występującego w lizosomach komórek enzymu alfa-glukozydazy. - W chorobie Pompego nie mówimy o braku enzymu, tylko o braku jego aktywności - tłumaczy **prof. dr hab. Anna Tylki-Szymańska** z Kliniki Chorób Metabolicznych Instytutu-Pomnika Centrum Zdrowia Dziecka. - W efekcie wada ta powoduje postępujące uszkodzenie mięśni oraz utratę ich funkcji.

Objawy choroby Pompego **o wczesnym początku** ujawniają się już w pierwszych miesiącach życia. Niemowlę niepoddane leczeniu - z powodu komplikacji związanych z pracą serca lub oddychaniem - może umrzeć przed ukończeniem pierwszego roku życia. Objawy choroby o wczesnym początku obejmują m.in. postępujące osłabienie mięśni, powiększenie serca, infekcje oddechowe, komplikacje kardiologiczne i opóźnienie rozwoju. Większość dzieci wymaga wspomagającej wentylacji mechanicznej.

Choroba Pompego **o późnym początku** może wystąpić w dowolnym okresie życia. Objawy obejmują osłabienie mięśni nóg oraz bioder, stopniową utratę zdolności chodzenia, biegania lub skakania, problemy z oddychaniem, poranne bóle głowy, senność w ciągu dnia, skoliozę oraz problemy z utrzymaniem wagi. Pacjenci wymagają pomocy przy poruszaniu się oraz wspomagania oddychania w postaci wentylacji mechanicznej.

Choroba Pompego jest przekazywana genetycznie. Aby doszło do jej ujawnienia, ojciec i matka muszą przekazać potomstwu kopie wadliwego genu. W takim przypadku istnieje 25-proc. zagrożenie, że dziecko zapadnie na tę chorobę.

Niedawno w USA, a ostatnio również w Unii Europejskiej, zarejestrowano lek o nazwie Myozyme (Genzyme), zawierający alfa-glukozydazę, zastępującą enzym, którego brak leży u podłoża choroby Pompego. Teraz lek ten jest dostępny również w Polsce.

Efekty zastosowania terapii opartej na alfa-glukozydazie przeszły najśmielsze oczekiwania. - Przed zastosowaniem preparatu 21-letnia Justyna była wentylowana 24 godziny na dobę. W 13. miesiącu terapii udało się jej zdać maturę i rozpocząć studia w trybie dla osób niepełnosprawnych - mówi prof. dr hab. Anna Tylki-Szymańska. W jej opinii, chorobę Pompego, jak każdą inną chorobę genetyczną, można wykryć dzięki badaniom prenatalnym.

Myozyme oraz inne tzw. leki sieroce dostępne są w ramach refundacji leków dla wszystkich chorych w Niemczech, Hiszpanii, Szwecji, Francji i we Włoszech. W Polsce, poza przypadkiem Justyny, firma produkująca lek obejmie leczeniem dwoje innych pacjentów w ramach programu charytatywnego. Prowadzone są starania, aby terapia w chorobie Pompego była finansowana na zasadach ogólnych przez NFZ. Obecnie cena terapii wykorzystującej Myozyme waha się między 50 a 100 tys. euro rocznie.

Tadeusz L. CHRUSCIEL, prof. zw. farmakologii:

Myozyme - to enzym, który został wyizolowany z mleka transgenicznych chomików. Jest to bardzo kosztowna metoda, dlatego też cena leku jest wysoka. Cząsteczki białka podawane są w postaci infuzji dożyłnej, która trwa ok. 5 godz. Po przeprowadzeniu testów klinicznych wiadomo, że:

- po pierwsze, lek zatrzymuje postępowanie choroby;
- po drugie, rozkłada glikogen nagromadzony w mięśniach, co daje szansę na odbudowanie osłabionych komórek mięśniowych.

Należy sobie tylko życzyć, aby wszystkie leki sieroce zarejestrowane w Polsce były automatycznie refundowane w przypadku rozpoznania odpowiedniej, rzadkiej choroby. Na pewno lek taki, jak Myozyme nadaje się do wprowadzenia na listy leków specjalistycznego stosowania, proponowanych obecnie przez resort, które mogą być refundowane jedynie przez uprawnionych specjalistów na podstawie specjalnych umów z NFZ. Ewentualnie inny tryb refundacji takich rzadko stosowanych leków jest obecnie dyskutowany przez Naczelną Radę Lekarską i resort.

Ü GUT - Puls