

W Polsce rzadkie choroby skazują dzieci na śmierć, a ich rodziny na żebractwo. Brutalne, ale prawdziwe.

Świat o nich milczy. – Większości dzieci z rzadkimi chorobami genetycznymi nie widać na ulicach – przyznaje Mirosław Zieliński, koordynator Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan, skupiającego stowarzyszenia rodzin pacjentów z mukopolisacharydozą i chorobami pokrewnymi (to grupa zaledwie około 150 chorych w całym kraju), z chorobą Gauchera (70), chorobą Fabry'ego (50) oraz Pompego (15 pacjentów). Są to i tak reprezentacje najliczniejsze. Chorób, na które cierpi kilkoro dzieci w całym kraju, mamy setki, ale mało kto o nich wie, bo rozproszone rodziny nawet się nie znają, a by zarejestrować stowarzyszenie, trzeba skompletować co najmniej 15-osobową grupę założycielską. Choroby rzadkie są na tyle poważne, że wymagają szczególnych rozwiązań. Na świecie nazywa się je nieraz sierocymi (orphan diseases), choć określenie to powinno dotyczyć tylko stosowanych w ich leczeniu leków. W obu przypadkach – chorych i produkowanych dla nich specyfików – mamy do czynienia z obrzeżami medycyny, poza głównym nurtem jej rozwoju. Ale właśnie na tych peryferiach rozgrywają się prawdziwe dramaty.

U podłoża występowania rzadkich chorób leży zwykle defekt genetyczny, który sprawia, że organizm – najczęściej już od urodzenia – nie wytwarza jakiejś substancji niezbędnej do prawidłowego funkcjonowania. W chorobie Fabry'ego jest to brak alfagalaktozydazy, w chorobie Gauchera: betaglukocerebrozydazy, w chorobie Pompego: alfa-1,4-glukozydazy. Od samych nazw cierpię skóra. Gdy Teresa Matulka pierwszy raz usłyszała od genetyka prof. Tadeusza Mazurczaka, na co chorują jej dzieci (a jak się później okazało również ona i jej mąż), nie rozumiała, o czym lekarz mówi.

– I tak człowiek zostaje z problemem sam – nie kryje wzburzenia Teresa Matulka, dziś prezes Stowarzyszenia Przyjaciół i Rodzin Dzieci Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne. Teraz rodzicom trochę łatwiej poruszać się w gąszczu naukowej terminologii. Stowarzyszenie przygotowało dla nich broszurę z kompletem przystępnych informacji, są strony internetowe (www.mps.sart.pl lub www.rzadkiechoroby.pl). Jedno się nie zmieniło, przyznaje Matulka: – Dojmujący żal, że w sposób nieświadomy uczyniło się własne dziecko kaleką. Pani Teresa od dzieciństwa miała problemy ze stawami i kręgosłupem. Stawiano różne diagnozy, wymyślano najprzeróżniejsze kuracje, w końcu pogodziła się ze swoim niewielkim wzrostem, bólem stawów i skłonnością do częstych urazów. Wyszła za mąż, urodziła dwójkę dzieci. Zwróciła uwagę lekarzy na dziwny sposób poruszania się córki, ale ci machnęli na to ręką. Biega pochylona? No cóż, nie ona jedna. Na świat przyszedł Piotr i znów, gdy zaczął chodzić, kulił się w sobie. Wreszcie znalazła ortopedę, który prześwietlił im kręgosłupy i skierował do Instytutu Matki i Dziecka. Wykonano badania genetyczne – najpierw dzieciom, potem rodzicom. Okazało się, że pani Teresa od urodzenia ma łagodną postać mukopolisacharydozy typu IV, jej mąż jest nosicielem wadliwego genu odpowiedzialnego za jej ciężką postać (ale tylko nosicielem, nie ma żadnych objawów), wobec czego Justyna i Piotr nie mieli większych szans, by ich potomstwo uniknęło choroby.

– Gdybym wiedziała o tym wcześniej, pewnie nie zdecydowałabym się na macierzyństwo – wyznaje szczerze Teresa Matulka. Ma dziś pełną świadomość, że zarówno ona jak i jej mąż z innymi partnerami mieliby szansę na zdrowe potomstwo. Od razu jednak zastrzega, że nie żałuje decyzji. Jest dumna ze swoich dzieci, które mimo pierwszej grupy inwalidzkiej studiuje i pracują. – To i tak szczęście, że jesteśmy dotknięci dość lekką postacią tej choroby. Mamy jeszcze dość sił, by pomagać innym.

Choroba Fabry'ego jest sprzężona z tzw. chromosomem X, co oznacza, że dzieci dziedziczą ją wyłącznie po matkach. Prawdopodobieństwo, że kobieta będąca nosicielką tej choroby przekaże nieprawidłowy gen swojemu dziecku wynosi 50 proc. Objawy choroby Gauchera wystąpią wtedy, gdy obydwie geny glukocerebrozydazy – jeden odziedziczony od ojca, a drugi od matki – są uszkodzone. Jeśli zdrowi rodzice mają chore dziecko, oznacza to, że każde z nich musiało mieć uszkodzony jeden ze swoich genów.

– Najczęściej o połączeniu wadliwych genów dowiadujemy się po urodzeniu pierwszego dziecka – mówi genetyk prof. Jacek Zaremba. – Są to tak wyjątkowe choroby, że nie proponujemy badań dorosłym przed podjęciem decyzji o założeniu rodziny, chyba że u ich bliskich wystąpiła już kiedyś choroba genetyczna. Pozostaje zdać się na los. Wobec niektórych rzadkich chorób jesteśmy bezradni. A te, które potrafimy leczyć, wymagają sporych pieniędzy. Na przykład we wspomnianym IV typie mukopolisacharydozy nie ma żadnych leków mogących przywrócić organizmowi brakujący enzym alfa-L-iduronidazę. Pozostaje żmudna rehabilitacja stawów i kręgosłupa, zapobiegająca całkowitej deformacji. Szczęśliwie z roku na rok wydłuża się lista rzadkich chorób, z którymi medycyna daje sobie radę. Najczęściej specyfikiem ratującym życie jest substytut naturalnego enzymu, którego nie produkuje organizm chorego dziecka.

Problem w tym, że firmy farmaceutyczne nie są zainteresowane produkcją leków dla wąskiej grupy pacjentów.

Trudno się spodziewać zysków w obszarze rzadkich chorób. – Gdyby wszystkich zliczyć, uzbierałoby się na świecie kilkadziesiąt milionów pacjentów – mówi Mirosław Zieliński. – Ale pamiętajmy, że w grupach poszczególnych chorób jest od kilku osób do kilkunastu tysięcy. To nie jest atrakcyjny rynek.

Już w latach 70. podjęto starania o przyjęcie ustawodawstwa zachęcającego do wdrażania metod leczenia chorób rzadkich, co zaowocowało w 1983 r. ustawą o lekach sierocych, przyjętą przez rząd USA (wtedy zresztą wymyślono tę nazwę: „Leki sieroce są jak dzieci bez rodziców i wymagają szczególnej troski” – mówił w Kongresie członek Izby Reprezentantów Henry A. Waxman z Kalifornii). Nowe prawo wprowadziło ulgi finansowe dla firm prowadzących badania nad tym typem chorób. Z dobrym skutkiem. W latach 1973–1983 na rynek trafiły zaledwie 34 leki sieroce, a w dwóch następnych dekadach – 229. Mimo to wielu chorych nadal ma prawo czuć się sierotami, bo na ich schorzenia nie ma remedium.

Badania dały impuls do rozwoju biotechnologii, ponieważ firmom farmaceutycznym – opierającym swoją produkcję na standardowej syntezie chemicznej – nie opłacało się inwestować w syntezę białek otrzymywanych metodą rekombinacji z ludzkich lub zwierzęcych tkanek. Pacjenci z chorobą Gauchera, u których brak jednego z enzymów – co prowadzi do gromadzenia się w śledzionie, wątrobie i kościach niepotrzebnej substancji – po podaniu go w zastrzyku co dwa tygodnie mogą normalnie żyć. Początkowo enzym uzyskiwano z ludzkich łożysk – potrzeba ich było aż 50 tys., by wyprodukować ilość leku niezbędną do rocznej kuracji jednej osoby. W ostatnich latach dzięki inżynierii genetycznej produkcję enzymu udało się zwielokrotnić i przyspieszyć.

W Polsce walka o leki sieroce nabiera dodatkowego wymiaru ze względu na ich wysoką cenę. Choć w niektórych chorobach – np. wspomnianego Gauchera lub mukopolisacharydozy I typu – wszyscy pacjenci mają zagwarantowane leczenie, Mirosław Zieliński podaje szereg przykładów, kiedy pacjent wydiera z NFZ pieniądze na lek, po czym mu się je odbiera. W maju przerwano kurację czworga dzieci z chorobą Pompego (były to najcięższe przypadki wybrane spośród 15 w całym kraju). Ostatnie podanie leku sfinansował charytatywnie producent – ale na tym koniec. Od półtora roku rodzice czekają na zatwierdzenie w NFZ programu terapeutycznego otwierającego furtkę do finansowania zakupu niezbędnego specyfiku. – To jak skazanie ich na śmierć – dobitnie stwierdza Zieliński. – Właściwie zmarnowano pieniądze, które już zostały na ich leczenie wydane. W podobnej sytuacji są również pacjenci z chorobą Fabry’ego (czekają na realizację programu leczenia od jesieni 2005 r.) oraz dzieci z mukopolisacharydozą typu II i VI (lek mógł być dostępny już pół roku temu, gdyby NFZ i Ministerstwo Zdrowia uzgodniły jego finansowanie). Koszty kuracji są rzeczywiście ogromne – w zależności od postaci choroby od 50 do 150 tys. euro rocznie. Na kurację trójki dzieci z mukopolisacharydozą VI typu potrzeba rocznie 5,5 mln zł. – Narodowy Fundusz Zdrowia kwestionuje skuteczność leku, który mógłby pomóc tym pacjentom – mówi Mirosław Zieliński – i ja nawet ten dylemat rozumiem. Przy ograniczonych środkach, NFZ musi dbać o to, by nie wyrzucić w błoto nawet jednej złotówki. Ale nie może być tak, jak postępują urzędnicy w Polsce: wodzą nas za nos, obiecują i po cichu liczą chyba na to, że chorzy nie doczekają ratunku.

Zieliński pokazuje plik korespondencji z urzędami na temat sfinansowania programów terapeutycznych dla wymienionych chorób oraz powołania wzorem innych unijnych krajów zespołu ds. chorób rzadkich. – Zespół grupowałby przedstawicieli Ministerstwa, NFZ, lekarzy oraz chorych i producentów leków sierocych, by nie zdarzały się przypadki, że Centrum Zdrowia Dziecka nagle nie ma za co kupić leków.

Prof. Zbigniew Religa już w ubiegłym roku pozytywnie zaopiniował ten pomysł, w styczniu projekt stosownego rozporządzenia trafił na biurko wiceministra Bolesława Piechy i od tamtej pory zapadła cisza. Ponoć prezes NFZ Andrzej Sośnierz jest przychylny tej idei, ale decyzji wciąż nie ma. – Chodzimy, prosimy, pytamy i wygląda na to, że walimy głową w mur – mówi Teresa Matulka. – Po co było w ogóle robić nam nadzieję, skoro najwyraźniej nikt w resorcie zdrowia nie chce tego komitetu?

Zdesperowani chcą poskarżyć się we władzach Unii, wierząc, że dopiero te będą w stanie otworzyć oczy polskim władzom na problemy rzadkich chorób. Ale czy nie prościej byłoby to załatwić na własnym podwórku? Zresztą to, co najbardziej boli rodziny pacjentów, nie ogranicza się do braku leków. Wielu nie może na nie liczyć, bo po prostu nie ma ich jeszcze na rynku. Bardziej dokucza to, że w Polsce nie istnieje żaden system rehabilitacji czy pomocy socjalnej przewidzianej dla opiekunów tak ciężko chorych dzieci.

– Matka dostaje zasiłek w wysokości 142 zł miesięcznie, ale na opiekę nad dzieckiem musi wydać często 1500 zł – szacuje Teresa Matulka, dodając, że drogie leczenie obniża te koszty, bo leczone dziecko najczęściej wraca do normy. Im wcześniej rozpocznie się kurację, zanim choroba poczyni nieodwracalne spustoszenie w organizmie, tym lepsze będą jej rezultaty i większe szanse dla chorych. Pozostaje jednak pytanie zasadnicze – czy państwo powinno finansować ze składek ubezpieczonych leczenie każdej choroby? Bez względu na koszty? Nie ma na nie łatwej odpowiedzi.

Paweł Walewski - Tygodnik Polityka