

Choroba Pompego: pacjenci piszą list do Ministerstwa Zdrowia



Thinkstock/GettyImages

Choroba Pompego jest jedną z nielicznych ultrazadkich chorób genetycznych, którą można skutecznie leczyć przyczynowo. W Polsce z terapii korzysta ponad 40 chorych - dzieci i dorosłych. Zaprzestanie leczenia oznacza konieczność korzystania z respiratora, przykucie do łóżka i koniec jakiegokolwiek aktywności życiowej.

Pacjenci cierpiący na chorobę Pompego w Polsce mają nadzieję, że lek, który ratuje im życie będzie nadal refundowany. Jest to jedyna dostępna opcja terapeutyczna stosowana z powodzeniem od 2008 r.

Enzym hamuje dewastację mięśni

- Nasza choroba skutkuje upośledzeniem pracy mięśni, postępującymi problemami oddechowymi, trudnością w przyjmowaniu pokarmów i wykonywaniu codziennych czynności. Szczególnie dotknięte są mięśnie oddechowe, co prowadzi do niemożności samodzielnego oddychania i konieczności stałego używania respiratora - mówi cierpiący na chorobę Pompego Przemysław Burmer, prezes zarządu **Fundacji Rare Diseases Uniqius**, niosącej pomoc pacjentom z chorobami rzadkimi i ich rodzinom.

Choroba Pompego to schorzenie nerwowo-mięśniowe o podłożu genetycznym, spowodowane niedoborem enzymu odpowiedzialnego za rozkład glikogenu. W efekcie tego niedoboru w komórkach mięśni gromadzą się wielocukry, które prowadzą do niszczenia i osłabienia mięśni kończyn i mięśni oddechowych. Choroba Pompego dotyka osoby w każdym wieku. Obecnie może być skutecznie leczona za pomocą terapii, która uzupełnia niedobory enzymu w organizmie pacjenta i daje szansę na aktywne życie.

Lek pozwala normalnie żyć

Refundowany obecnie w Polsce lek uzupełnia brak enzymu, którego organizm sam nie produkuje. Dzięki temu w mięśniach chorych nie gromadzi się nadmiar glikogenu i innych produktów, które je uszkadzających. - Naszych pacjentów leczymy tym lekiem od sześciu lat i są zupełnie stabilni. Jedna z pacjentek w tym czasie urodziła dwójkę dzieci, a jej starszy o cztery lata brat, który też korzysta z tej terapii prowadzi własną firmę i odprowadza podatki. Działa też w stowarzyszeniu chorych - mówi prof. Jarosław Sławek, prezes Polskiego Towarzystwa Neurologicznego.

Negocjacje

Obecnie trwają rozmowy między producentem leku a resortem zdrowia. Prof. Sławek podkreśla, że moment renegotjacji producenta leku z resortem zdrowia zawsze jest stresujący - To zawsze bardzo mnie frustruje, bo zakładnikami są pacjenci. Ministerstwo chce obniżki, ale firma nie może zaoferować ceny poniżej pewnego progu, bo wyższa cena w innych krajach spowodowałaby to, co widzimy przy innych lekach, czyli równoległy import, wywóz leków z jednego kraju do drugiego. Nie można stawiać pacjentów pod ścianą i robić z nich zakładników. Bo jak mogą się czuć chorzy, kiedy mają przed sobą perspektywę przejścia na respirator, co oznacza przykucie do łóżka i koniec jakiegokolwiek aktywności życiowej? - pyta. Dodaje, że bez codwutygodniowego podawania leku aktywność mięśni przestałaby być podtrzymywana.

Wizytówka polskiego leczenia chorób rzadkich

Pacjenci z chorobą Pompego w liście skierowanym do Ministerstwa Zdrowia podkreślają, że ich terapia przez wiele lat była wizytówką polskiego podejścia do leczenia chorób ultrarzadkich, którą chwalili się wszyscy ministrowie - niezależnie od opcji politycznej. - Nie wyobrażamy sobie, że może nadejść dzień, w którym zostaniemy pozbawieni leczenia pozwalającego nam normalnie żyć, prowadzić aktywność zawodową i rodzinną. Nie wiem, co miałbym powiedzieć mojej siostrze Karolinie, która pomimo tego, że cierpi na chorobę Pompego, dzięki terapii nie tylko bezpiecznie donosiła ciążę, ale urodziła trójkę zdrowych dzieci - mówi Przemysław Burmer.

28 lutego br. obchodzić będziemy Międzynarodowy Dzień Chorób Rzadkich. Jest to również ostatni dzień obowiązywania obecnej decyzji refundacyjnej leku na chorobę Pompego.