



**Iwona Schymalla**, 2021-06-22 08:36

MRS

## Prof. Zbigniew Żuber: Wyzwania w chorobach rzadkich



**Gościem Iwony Schymalli jest prof. Zbigniew Żuber, kierownik Katedry Pediatrii KAAFm, przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich MRS.**

**W rozmowie z ekspertem pytamy m.in. o:**

- To, jak wygląda sytuacja pacjentów z chorobą Wilsona (najbardziej niepokojące są manifestacje neurologiczne)
- Pozytywne zmiany w dostępie do leczenia SMA (na przykładzie refundowanego leku nusinersen)
- Korzyści płynące z tworzenia szerokiego wachlarza terapeutycznego (oczekiwana terapia genowa i terapia doustna)

Profesor Zbigniew Żuber podkreśla, że w podejściu terapeutycznym powinniśmy myśleć nie o konkretnej jednostce chorobowej, ale o losie naszych pacjentów. Zarówno diagnostyka, jak i leczenie muszą

poprawiać jakość życia i tu jest ogromne pole do popisu, nie tylko w chorobach rzadkich, ale we wszystkich jednostkach chorobowych. Zdaniem profesora należy korzystać przede wszystkim z nowych możliwości organizacyjnych leczenia i nowych możliwości terapeutycznych.

Nowe opcje leczenia, jak mówi profesor Żuber, to także wielkie nadzieje dla rodzin pacjentów. Ogromnym postępem jest to, że w SMA jest dostępne leczenie i rodzice nie muszą wyjeżdżać ze swoimi dziećmi z kraju - konkluduje gość Medexpressu.