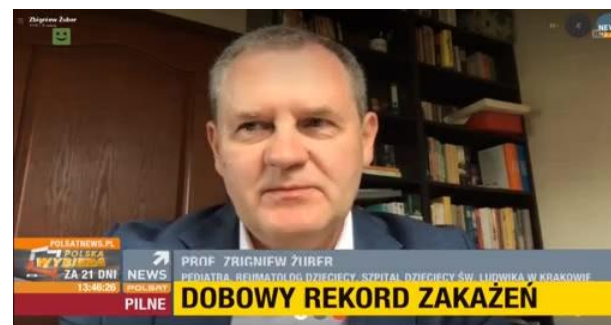


## III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu

Sytuacja chorych na choroby rzadkie –  
ze szczególnym uwzględnieniem epidemii koronawirusa





## W czasie pandemii SARS-CoV-2 są bezbronni. Pacjenci z chorobami rzadkimi czekają na konkretną pomoc

Anna Kaczmarek  
01 czerwca 2020, 16:10



▶ Posłuchaj artykułu



Pandemia koronawirusa jeszcze bardziej uwidoczniła problemy z diagnostyką i leczeniem chorób rzadkich. Fot. 528fcom/Katarzyna Bałakiewicz

Kolejna kwestia na którą zwraca uwagę, związana jest z wygaszaniem programów lekowych.

– Mieliśmy taką sytuację tuż przed wybuchem **epidemii koronawirusa**, gdzie miało miejsce wygaszenie leczenia na **mukopolisacharydozę typu VI** i przejęcie finansowania tego programu przez NFZ. Tu problem polega na różnicowaniu pacjentów na tych, których diagnoza nastąpiła przed 1 marca, czy po 1 marca 2020 r.

### To w większości choroby genetyczne

W tym planie, jak mówiła podczas Medycznej Racji Stanu prof. Anna Latos-Bieleńska z Katedry i Zakładu Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu, bardzo brakuje jednego obszaru, który się nazywa diagnostyka i rejestry chorób rzadkich.

Tutaj przykładem na to co muszą robić chorzy i ich rodziny, żeby otrzymać leczenie jest sytuacja osób z **CLN2**. Całe rodziny wyemigrowały za granicę, bo tam dziecko z CLN2 ma dostęp do leczenia. W Polsce - nie. Tyle, że nowo zdiagnozowani chorzy nie mogą wyemigrować w czasie pandemii **koronawirusa**.

Prof. Zbigniew Zuber, przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji stanu, przypomniał, że w ostatnich latach udało się uzyskać refundację leczenia **SMA**, **choroby Fabry'ego**, **EB**. Zaczęły się też intensywne prace nad dostępnością nowych terapii, szczególnie w chorobach autoimmunologicznych, i co najważniejsze, w chorobach onkologicznych.

<https://natemat.pl/zdrowie/310603,chorzy-na-choroby-rzadkie-sa-bardziej-narazeni-na-ciezki-przebieg-covid-19#>



<https://zdrowie.wprost.pl/medycyna/choroby/10329621/pacjenci-z-chorobami-rzadkimi-potrzebuj-na-szej-uwagi.html>

## Pacjenci z chorobami rzadkimi potrzebują naszej uwagi

Dodano: 28 maja 2020, 09:39 / +0 -0



prof. Zbigniew Zuber, przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich MRS. / Źródło: Sławomir Dyniek, CogitacMedia

Od najskuteczniejszej diagnostyki genetycznej, przez innowacyjne terapie do, tak zdawałoby się prostych marzeń, jak optymalny w użyciu cewnik – to wszystko rozwiązania mogące zmniejszyć skalę fizycznego i psychicznego cierpienia towarzyszącego pacjentom z chorobami rzadkimi.

### Emigracja dla ulgi w cierpieniu

Jedną z bolączek pacjentów i medyków jest brak refundacji terapii, które z powodzeniem stosowane i finansowane są w innych krajach UE. Ten przypadek dotyczy CLN2 czyli demencji dziecięcej. Jest to śmiertelna, choroba genetyczna, diagnozowana najwcześniej w wieku 2 lat. Z każdym rokiem od chwili diagnozy jej postęp potęguje fizyczne cierpienie dziecka, prowadząc do pełnego uzależnienia od opiekunów. Po kilku latach wymagana jest opieka całodobowa, która wyklucza przynajmniej jedno z rodziców z aktywności zawodowej. W miarę postępu choroby rośnie skala cierpienia, ale też finansowych obciążeń dla rodziny

### Gwarancje kontynuacji leczenia

Rodziny, które zdecydowały się na emigrację „za lekiem” chętnie wróciłyby do Polski gdyby mogły tu leczyć swe pociechy z przekonaniem, że zapewniona będzie kontynuacja bez względu na ekonomiczne uwarunkowania.

Mec. Piotr Mierzejewski z Biura Rzecznika Praw Obywatelskich odnosząc się do tych oczekiwań podjął kwestię, krzywdzącego dla pacjentów, wygaszenia programu lekowego dla mukopolisacharydozy typu VI, co pozbawia nowo zdiagnozowanych szans na terapię. Tymczasem większość nieleczonych osób nie dożywa wieku



<https://www.polskieradio24.pl/7/5098/Artykul/2515322,Choroby-rzadkie-wcale-nie-sa-takie-rzadkie>

## Choroby rzadkie wcale nie są takie rzadkie

JEDYNKA

Choroba rzadka to taka, która pojawia się u mniej niż jednej na 2 tys. osób. Na każdą z osobna zapada niewielu ludzi, ale ich odmian jest tyle, nawet 7-8 tysięcy, że jeśli zsumować wszystkich chorych, to tylko w Polsce otrzymamy 2 do 3 milionów pacjentów. To więcej niż przy niektórych tzw. populacyjnych chorobach.



Zdjęcie ilustracyjne. Foto: Shutterstock.com

Ponieważ choroba rzadka występuje właśnie tak rzadko, to nie wszyscy lekarze potrafią ją rozpoznać, mogą po prostu wcale o niej nie wiedzieć. Te choroby bardzo często wymagają opieki lekarzy wysoko wyspecjalizowanych. Jedną z nich jest "demencja dziecięca", czyli CLN2 (Ceroidlipofucyozja) - genetyczna choroba diagnozowana najwcześniej w wieku 2 lat. W Polsce przeciętnie w ciągu dwóch lat stwierdza się ją u trójga dzieci. Ilu jest chorych na nią, nie wiadomo, bo nie prowadzi się statystyk, a ponieważ cierpiące na nią dziecko dość szybko umiera, to często nie ma nawet możliwości poprawnej diagnozy.

Profesor Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska zwraca uwagę, że bardzo ważne jest szybkie zdiagnozowanie chorego dziecka. - Cały dramat tej choroby polega na tym, że dziecko w zasadzie rodzi się zdrowe i ono na początku dość dobrze się rozwija - mówi lekarz. Jedyną zauważalną rzeczą jest opóźniony rozwój mowy, a to nie jest objaw, z którym natychmiast biegnie się do neurologa. - Ale jeśli po drugim roku życia pojawi się padaczka, to powinna zapalić się czerwona lampka, że to pacjent, który wymaga diagnostyki w kierunku CLN2 - wyjaśnia neurolog. Jeżeli przeoczy się ten moment i pacjent ponownie przyjdzie z 3-4 miesiące, to zmiany będą już nieodwracalne. Choroba nierozpoznana lub rozpoznana zbyt późno powoduje, że dziecko umiera w wieku 8-12 lat.

Jest lek na tę chorobę, ale w Polsce jest niedostępny i nierefundowany, a jest szalenie drogi. Są nim lečení mali pacjenci w Niemczech i we Włoszech. Profesor opowiada, że są rodzice, którzy decydują się przeprowadzić do Niemiec lub Włoch, znaleźć tam pracę, ubezpieczyć się i doprowadzić do leczenia dziecka. Ale nie wszyscy mogą sobie na taki krok pozwolić. - Jak widzę wyniki leczenia pacjentów w Hamburgu, to są nieprawdopodobne, hamuje postęp choroby. Mamy nadzieję, że one będą zupełnie zdrowe - mówi Maria Mazurkiewicz-Bełdzińska. W Hamburgu jest 20 dzieci z Polski. Ma obawy, że jeśli obecnie u kogoś zostanie zdiagnozowana choroba, to nie będzie można pomóc choremu, bo nawet możliwości wyjazdu zostały wstrzymane z powodu pandemii koronawirusa.



Tytuł audycji: [Eureka](#)

Prowadził: [Krzysztof Michalski](#)

**Gość:** prof. Maria Mazurkiewicz-Betdzińska (Klinika Neurologii Rozwojowej  
Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego)

**Data emisji:** 21.05.2020

**Godzina emisji:** 19.08

<https://www.polskieradio24.pl/7/5098/Artykul/2515322,Choroby-rzadkie-wcale-nie-sa-takie-rzadkie>



POLSKIERADIO.PL

**Demencja dziecięca. Podłoże, diagnostyka i terapia**

8 marca prezydent Andrzej Duda nazwał problemy chorych na choroby...

## Wieczór RDC: Wnioski po III Spotkaniu Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu

RDC

🕒 24 maja 2020

Udostępnij



fot. Pexels

Wnioski po III Spotkaniu Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu, pt. "Sytuacja chorych na choroby rzadkie - ze szczególnym uwzględnieniem epidemii koronawirusa". Gościem Roberta Łuchniaka był prof. Zbigniew Żuber, kierownik Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii Andrzeja Frycza-Modrzewskiego, przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu.



<https://www.rdc.pl/tag/zbigniew-zuber/>

## Ciezar wyjątkowości

Weronika Frąckiewicz

*Opisanych chorób rzadkich jest na świecie około siedmiu tysięcy. Diagnoza nie jest jednak równoznaczna z szansą pacjenta na przeżycie. O ludzkim życiu niejednokrotnie decyduje czynnik finansowy.*

Czasem latami szukają pomocy różnych specjalistów. Skarżą się na bóle niewiadomego pochodzenia, uniemożliwiające normalne funkcjonowanie. Niektórzy bez diagnozy pozostają do końca życia, nierzadko krótkiego, a inni wraz z nią otrzymują informacje o braku dostępności leku na polskim rynku. Aby choroba uznana była za rzadką, musi dotknąć 1 osobę na 2000. Zbigniew Żuber, kierownik Katedry Pediatrii Krakowskiej Akademii Andrzeja Frycza-Modrzewskiego, kierownik Oddziału Klinicznego Dzieci Starszych Szpitala św. Ludwika w Krakowie i przewodniczący Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu, uważa, że życie chorych na choroby rzadkie to prawdziwa droga przez mękę. – Mimo że diagnostyka i leczenie chorób rzadkich jest na zdecydowanie wyższym poziomie niż jeszcze kilka lat temu, pacjenci nie mają łatwego życia w naszym kraju. Obok problemów z dostępnością do nowoczesnego leczenia, trudności w dotarciu do ośrodków medycznych wyższego rzędu znajdujących się tylko w dużych miastach dużą rolę odgrywają bariery architektoniczne, a także nietolerancja społeczna, z którą ciągle się borykamy – mówi.



*Czteroletni Ely cierpiący na zespół Battena czeka na pierwsze podanie leku w szpitalu w Kalifornii. W Polsce nie ma możliwości leczenia pacjentów z CLN2 fot. Kevin Sullivan/Getty Images*





## **Tak niewiele a zarazem tak wiele dla najmłodszych z rozszczepem kręgosłupa**

Każdego roku w Polsce rodzi się około setki dzieci z rozszczepem kręgosłupa. Z powodu złożoności choroby maluchy już od najwcześniejszych dni wymagają kompleksowej opieki: neurologicznej, neurochirurgicznej, ortopedycznej, gastrologicznej i rehabilitacyjnej. Jednym z zaburzeń funkcji życiowych wynikających z tej wady jest pęcherz neurogenny, który nieleczony skutkuje niewydolnością nerek, co w efekcie prowadzi do zgonu. Obecnie w naszym kraju żyje 3 000 - 3 500 dzieci i młodzieży z pęcherzem neurogennym. Problemy urologiczne są największym

## **Coraz więcej opcji terapeutycznych dla chorych na nowotwory krwi**

Prof. Ewa Lech-Marańda, konsultant krajowa w dziedzinie hematologii poinformowała, że największym wyzwaniem w przypadku rzadkich diagnoz nowotworów krwi jest dostęp do terapii CAR-T. - Grupa ekspertów przygotowała projekt krajowego programu zmniejszenia śmiertelności na nowotwory układu limfoidalnego z zastosowaniem CAR-T na lata 2020 -2023. Pacjenci i lekarze czekają więc na refundację terapii – powiedziała. Prof. Jędrzejczak z Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego dodał, że terapia CAR- T nie jest adresowana do dużej grupy chorych. - Mam nadzieję, że jej koszty będą się zmniejszać w miarę zwiększania

## **SMA – rdzeniowy zanik mięśni, pytania o przyszłość**

Jest to schorzenie nerwowo-mięśniowe o podłożu genetycznym. W przebiegu SMA obumierają neurony w rdzeniu kręgowym, odpowiadające za pracę mięśni, co powoduje, że mięśnie ciała słabną i stopniowo ulegają zanikowi. Postępujący niedowład, osłabienie, przykurcze mięśniowe, upośledzają zdolność samodzielnego poruszania się. Niemal wszyscy chorzy na SMA poruszają się na wózkach inwalidzkich. Właściwa opieka medyczna, w tym szczególnie fizjoterapia, potrafi znacznie spowolnić postęp choroby. Nowoczesne leczenie farmakologiczne nie tylko zatrzymuje postęp choroby, ale przynosi wymierną poprawę stanu zdrowia. Leczenie wprowadzone przed wystąpieniem pierwszych objawów choroby, np. niedługo

## **W pandemii przez całe życie**

Grupa wyjątkowo narażona na COVID-19 to chorzy, których płuca są osłabione w wyniku towarzyszącej im na co dzień choroby. Mowa tutaj o pacjentach z tętniczym nadciśnieniem płucnym i mukowiscydozą.

<https://dorzeczy.pl/zdrowie/141691/pacjenci-z-chorobami-rzadkimi-potrzebuj-na-szej-uwagi.html>

# Szansa na leczenie chorób rzadkich - będzie narodowy plan dla pacjentów z chorobami rzadkimi

## Medyczna Racja Stanu apeluje do ministerstwa

13 maja odbyło się III już Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu. Głównym tematem spotkania była sytuacja osób z chorobami rzadkimi w czasie pandemii, ale również **długo wyczekiwany Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich**. Jak deklaruje wiceminister zdrowia Sławomir Gadomski, dokument powinien być gotowy 1 lipca. Dotyczy on



Autor: Getty images

**Choroby rzadkie to temat trudny - leki na dystrofię Duchenne'a czy mukopolisacharydozę nie znajdują się na liście leków refundowanych, ponieważ są potrzebne tylko garstce pacjentów. Być może to się zmieni, ponieważ rząd na apel Medycznej Racji Stanu - zespołu opinotwórców środowiska medycznego zapowiedział wprowadzenie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich.**

Dwulatek, u którego zdiagnozowano CLN2 bez leczenia zaczyna cofać się w rozwoju. - Kliniczne doświadczenia pokazują, że podanie go rodzeństwu chorego jeszcze na etapie bezobjawowym powoduje, że w ogóle mogą się nie pojawić - przypominała prof. Maria Mazurkiewicz Bętdzińska apelując o dostęp do terapii dla polskich dzieci właśnie teraz, gdy pandemia nie pozwoli szukać dla nich ratunku poza granicami kraju.

W podobnej sytuacji są dzieci przychodzące na świat z **rozszczepem kręgosłupa**. Codzienność tej grupy pacjentów skazanych na samocewnikowanie kilka razy dziennie mogłaby być lepsza, gdyby dostępne stały się dla nich nowoczesne cewniki hydrofilowe. Są łatwiejsze w użyciu, dają dziecku większą niezależność od opiekunów, szansę na samodzielność w przedszkolu czy szkole. Ale przede wszystkim, chronią przed zakażeniami pęcherza i w konsekwencji - niewydolnością nerek, która jeszcze stanowi bezpośrednie zagrożenie życia.

<https://www.mjakmama24.pl/aktualnosc/szansa-na-leczenie-chorob-rzadkich-bedzie-narodowy-plan-dla-pacjentow-z-chorobami-rzadkimi-aa-6TkC-44Fy-BNdd.html>

# poradnikzdrowie

<https://www.poradnikzdrowie.pl/aktualnosci/pacjenci-z-chorobami-rzadkimi-zyja-w-stanie-pandemii-od-urodzenia-aa-tKxC-FvBh-WqW7.html>

## Pacjenci z chorobami rzadkimi żyją w stanie pandemii od urodzenia!

### Choroby rzadkie to wyzwanie

To wyzwanie diagnostyczne, terapeutyczne i finansowe. Nie umiemy im zapobiegać, a tylko nieliczne z nich (ok. 5%) potrafimy leczyć. Niestety, wprowadzenie na rynek leku dla tak małych grup pacjentów wymaga ogromnych nakładów finansowych, co powoduje jego wysoką cenę finalną.

### "Emigracja lekowa"

20 rodzin dzieci z CLN2 - śmiertelną, genetyczną chorobą zwaną potocznie dziecięcą demencją leczy dziś swoje pociechy w Niemczech, we Włoszech... Nie chcieli wyjeżdżać, ale choroba postępuje zbyt szybko. Każdy miesiąc bez podania leku zmniejsza szanse na jej opanowanie.

Osoby zdrowe z trudem oswiają dziś lęk o życie i pracę, społeczną izolację i ograniczenia naszej wolności związane z pandemią koronawirusa. Tymczasem chorzy na **CLN2 (zwaną potocznie demencją dziecięcą), mukopolisacharydozę, TNP - tętnicze nadciśnienie płucne, mukowiscydozę**, czy **rozszczep kręgosłupa** doświadczają każdego z tych stanów znacznie dłużej niż trwa alert **COVID-19**. Jak powiedziała prof. Dorota Sands – **nasi pacjenci żyją warunkach pandemii od urodzenia.**

## Sytuacja chorych na choroby rzadkie w czasie pandemii

Opublikowane 22 maja 2020



[Udostępnij](#) [Twój](#) [Lub](#) [Lub](#)

8 marca 2020 r. Prezydent RP nazwał problemy pacjentów na choroby rzadkie oraz chorych onkologicznie – priorytetami zdrowotnymi naszego państwa. Stan pandemii nie wstrzymał postępu żadnej z innych, zagrażających życiu, chorób. Nadal potrzebna jest możliwie najskuteczniejsza diagnostyka, dostęp do terapii i rehabilitacji pacjentów z chorobami rzadkimi.

” „...Wirus przypomniał nam przecież to, co tak namiętnie wypieraliśmy – że jesteśmy kruchymi istotami, zbudowanymi z najdelikatniejszej materii. Że umieramy, że jesteśmy śmiertelni. Że nie jesteśmy oddzieleni od świata swoim „człowieczeństwem” i wyjątkowością, ale świat jest rodzajem wielkiej sieci, w której tkwimy połączeni z innymi bytami niewidzialnymi nićmi zależności i wpływów. Że jesteśmy zależni od siebie i bez względu na to, z jakich krajów pochodzimy, jakim językiem mówimy i jaki jest kolor naszej skóry, tak samo zapadamy na choroby, tak samo boimy się i tak samo umieramy. Umysłowił nam, że bez względu na to jak bardzo czujemy się słabi i bezbronni wobec zagrożenia, są wśród nas ludzie, którzy są jeszcze słabsi i potrzebują pomocy.....” **Olga Tokarczuk, Okno**

O tym jakie wnioski wyciągniemy z doświadczenia pandemii, jakich przewartościowań dokonamy i w jakim stopniu zdecydujemy się na faktyczną troskę o najsłabszych, w tym trudnym czasie, rozmawiali podczas Spotkania Rady Ekspertów MRS: lekarze

obejmowałyby wszelkie aspekty postępowania klinicznego, a także zalecenia dietetyczne, fizjoterapeutyczne oraz opiekę psychologiczną. Centralną rolę w tym systemie powinien odgrywać ośrodek koordynujący leczenie, który, oprócz świadczenia usług ambulatoryjnych i szpitalnych, powinien koordynować całość opieki nad pacjentem, w tym przekazywanie istotnych informacji o chorobie lekarzom podstawowej opieki zdrowotnej, wspieranie interwencji specjalistów oraz świadczeń realizowanych w warunkach domowych. W sześciu spośród dwudziestu dwóch badanych ośrodków (Instytut Matki i Dziecka Warszawa/Centrum Leczenia Mukowiscydozy Dziekanów Leśny, Instytut Gruźlicy i Chorób Płuc Warszawa i Rabka-Zdrój, Poznań, Gdańsk, Karpacz) nastąpiła znaczna koncentracja pacjentów – łącznie ponad 1 350 pacjentów, czyli szacunkowo około 70% zidentyfikowanej populacji chorych. W każdym z tych ośrodków znajduje się grupa od 100 do 400 chorych, co jest wielkością rekomendowaną w Europejskich Standardach Leczenia Mukowiscydozy, gdzie za wielkość minimalną uznaje się 100 chorych. [Raport Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy, 2019]

**Mukopolisacharydoza typu VI**

# Medyczna Racja Stanu – III Spotkanie Rady Ekspertów ds. Chorób Rzadkich



POLSKIERADIO.PL

## Demencja dziecięca. Podłoże, diagnostyka i terapia

8 marca prezydent Andrzej Duda nazwał problemy chorych na choroby...

173

Liczba odbiorców

19

Aktywność

Promuj post



## Medyczna Racja Stanu

Opublikowane przez: Anna Kowalska [?] · 21 maja o 18:50 · 🌐

📺🎙️ Gościem audycji redaktora Krzysztofa Michalskiego, pt. "Wieczór odkrywców" w paśmie Eureka dzisiaj (21.05) o godz. 19.05 będzie profesor [#MariaMazurkiewicz\\_Bełdzińska](#) z Kliniki Neurologii Rozwojowej Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego, ekspert Medycznej Racji Stanu.

! Problem dzieci chorych na choroby neurologiczne - szczególnie na "demencję dziecięcą", czyli CLN2 (Ceroidolipofuscynozę) - genetyczną chorobę diagnozowaną najwcześniej w wieku 2 lat - jest nadal nabrzmiały - niezależnie od sytuacji epidemiologicznej.



[#dzieci](#) [#zdrowie](#) [#ChorobyRzadkie](#) [#CLN2](#) [#ChorobaBattena](#) [#demencja](#) [#demencjaDziecięca](#) [#chorobyNeurologiczne](#) Polskie Radio S.A. [#KrzysztofMichalski](#) [Płatynowy Chłopczyk](#) [Choroby rzadkie - rare diseases](#) [Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie](#)

Zasięg - 173 uu (unikalnych użytkowników)

Aktywność - 19

Udostępnienia - 1