



Honorowy Patronat Ks. Kardynała Kazimierza Nycza

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

15 lutego 2022, godz. 11.00 – 14.00  
online

### Informacja prasowa

Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu zbiera się już po raz piąty w dwa lata po rozpoczęciu pandemii COVID-19. Ekspersi Medycznej Racji Stanu od kilku lat upominali się o szczególną uwagę dla tych, którzy doświadczając kryzysu zdrowia, odczuwali zagrożenie życia, izolację i lęk o byt materialny zanim ktokolwiek usłyszał o koronawirusie SARS-CoV-2. Diagnoza choroby rzadkiej już wcześniej tworzyła i nadal tworzy zagrożenie śmiercią, inwalidztwem, izolację społeczną i powoduje zubożenie rodziny pacjentów. Jeśli do tego dodamy częste interwencje chirurgiczne, nie zawsze skuteczną walkę z towarzyszącym choremu bólem i poczucie bezsilności spowodowane brakiem dostępu do nielicznych w tej grupie chorób skutecznych metod leczenia - to mamy wystarczające powody by szczególną troską objąć cierpiące na nie osoby. Na szczęście decyzje Ministra Zdrowia w ostatnich paru latach znacząco poprawiły dostęp refundacyjny chorych na choroby rzadkie do skutecznego leczenia. Chorzy na chorobę Fabry'ego, rdzeniowy zanik mięśni, nowotwory krwi, akromegalię, chorobę Wilsona, hemofilię A i B u dzieci oraz inne choroby otrzymali refundację nowych leków. Według Ministra Zdrowia w 2021 r. refundacją objęto 68 nowych cząsteczkowskazań, w tym 29 w chorobach rzadkich. Rada Ekspertów ds. Chorób Rzadkich Medycznej Racji Stanu opracowała w 2019 r. główne tezy przekazu do decydentów, środowiska medycznego, społeczeństwa, dotyczące problemów diagnostyki i terapii chorób rzadkich w Polsce. Z perspektywy systemu ochrony zdrowia choroby rzadkie dotyczą niewielkiego odsetka populacji. Leczenie jest prowadzone w wysokospecjalistycznych ośrodkach klinicznych, a leki refundowane głównie w ramach programów lekowych Narodowego Funduszu Zdrowia. W 2021 r. został przyjęty przez Radę Ministrów Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023. Plan przewiduje utworzenie krajowych ośrodków referencyjnych, określonych dla wybranej choroby rzadkiej lub grupy takich chorób, które będą pełnić kluczową rolę w integracji opieki, a także współpracujących z nimi centrów eksperckich. Ma zostać poprawiony dostęp do diagnostyki chorób rzadkich – w tym diagnostyki molekularnej. Ponadto mają powstać rejestry medyczne poszczególnych chorób rzadkich, platforma informacyjna oraz paszport chorego z chorobą rzadką. Na realizację Planu dla Chorób Rzadkich przeznaczono ok. 130 mln zł. Jednocześnie wielkie nadzieje pacjenci z chorobami rzadkimi wiążą z Funduszem Medycznym, na który rocznie alokowane jest 4,2 mld zł, w tym na refundacje leków w chorobach rzadkich i onkologicznych 720 mln zł. W ramach Funduszu Medycznego chorzy na choroby rzadkie mogą mieć refundowane terapie w ramach wykazu leków o wysokim stopniu innowacyjności (TLI) oraz wykazu leków o wysokiej

wartości klinicznej (TLK). Wykazy tych technologii opracowuje Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, a zatwierdza Minister Zdrowia. Na docenienie zasługuje fakt, że w skład Rady Funduszu Medycznego zostali powołani obok klinicystów i urzędników przedstawiciele dwóch organizacji pacjentów chorujących na choroby rzadkie. Według „Audytu Krajowego Forum Orphan 2021. Potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi w zakresie dostępu do technologii medycznych i optymalizacji opieki” - potrzeby są dalej bardzo duże. Organizacje pacjencie zwracały uwagę i podkreślały różne problemy w zakresie dostępu do technologii medycznych oraz potrzebę utworzenia odpowiednich dla danej jednostki chorobowej modeli opieki. 85% organizacji pacjenckich wskazało na potrzeby w zakresie poprawy dostępu do diagnostyki genetycznej, a 76% podkreśliło potrzebę zmian w modelu opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi - szczególnie utworzenia ośrodków referencyjnych, interdyscyplinarnej opieki różnych specjalistów i włączenia rozwiązań telemedycznych. 71% organizacji pacjenckich zwróciło uwagę na potrzebę zmian organizacyjnych w zakresie edukacji lekarzy, przyznawania świadczeń pacjentom, wsparcia dla rodziny i opiekunów wsparcia w szkole, edukacji i wzrostu dostępności do informacji, czy utworzenia rejestru pacjentów. 66% organizacji pacjenckich wskazało na konieczność poprawy dostępu w zakresie refundacji produktów leczniczych. 32% na poprawę dostępu do wyrobów medycznych w ramach zaopatrzenia indywidualnego, uwzględniającą wzrost finansowania oraz określenie limitów czasowych korzystania z wyrobów. 21% organizacji dostrzegło potrzebę wzrostu lub zmiany modelu finansowania w różnych zakresach opieki, natomiast 15% wskazało na potrzebę wzrostu ilości badań naukowych, klinicznych i ich dodatkowego finansowania.

Poniżej przedstawiono wybrane choroby rzadkie oraz propozycje rozwiązań systemowych w zakresie optymalizacji opieki medycznej nad chorymi.

## Spis treści

Modulatory CFTR: iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor oraz tezakaftor + iwakaftor w terapii mukowiscydozy .....	2
Dostęp chorych na chorobę Wilsona do terapii trientyną w ramach programu lekowego B.123.....	3
Ekulizumab i rawalizumab w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii .....	4
Wprowadzenie badań przesiewowych noworodków w kierunku choroby Pompego.....	5

### Modulatory CFTR: iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor oraz tezakaftor + iwakaftor w terapii mukowiscydozy

Mukowiscydoza jest rzadką, skracającą życie chorobą genetyczną dotykającą około 1800 osób w Polsce. Jest to postępująca, wieloukładowa choroba, która atakuje płuca, wątrobę, przewód pokarmowy, zatoki, gruczoły potowe, trzustkę i układ rozrodczy. Przyczyną mukowiscydozy są mutacje genu CFTR, których skutkiem jest brak lub wadliwie działające białko CFTR. Dzieci muszą odziedziczyć dwa wadliwe geny CFTR - po jednym od każdego z rodziców - aby chorować na mukowiscydozę. Chociaż istnieje wiele różnych typów mutacji CFTR, które mogą powodować chorobę, zdecydowana większość wszystkich osób z mukowiscydozą ma co najmniej jedną mutację F508del. Mutacje te, które można określić za pomocą testu genetycznego lub technik genotypowania, powodują brak lub wadliwe działanie białka CFTR, co ostatecznie prowadzi do wystąpienia mukowiscydozy. Wadliwe działanie lub brak białka CFTR skutkuje słabym przepływem soli oraz wody do wnętrza i na zewnątrz komórek

w wielu narządach. W płucach prowadzi to do nagromadzenia nadmiernej ilości gęstego, lepkiego śluzu, który może powodować u wielu pacjentów przewlekłe infekcje płuc i ich postępujące uszkodzenie, które ostatecznie prowadzi do śmierci.

W Polsce ostatnia wyliczona mediana wieku śmierci osób z mukowiscydozą wynosi 24,2 lata. Do niedawna dostępne w Polsce leczenie farmakologiczne chorych na mukowiscydozę miało charakter wyłącznie objawowy. Według danych z Rejestru Mukowiscydozy, obejmuje ono przede wszystkim terapię inhalacyjną układu oddechowego (w tym leki mukolityczne i rozrzedzające wydzielinę oraz antybiotyki), suplementację enzymów trzustkowych, doraźne leki rozszerzające oskrzela, leki przeciwzapalne, a także suplementację witamin rozpuszczalnych w tłuszczach, probiotyki, dietę hiperkaloryczną. Aby poprawić poziom leczenia mukowiscydozy w Polsce, zasadne jest również wprowadzenie refundacji niezbędnych wyrobów medycznych i środków spożywczych specjalnego przeznaczenia dietetycznego, które aktualnie stosowane są przez większość chorych, w tym w szczególności soli hipertonicznej, witamin A, D, E, K, probiotyków i niskoskoncentrowanych enzymów trzustkowych. Zgodnie z zapisami wytycznych międzynarodowych (m.in. aktualne zalecenia Europejskiego Towarzystwa Mukowiscydozy) chorzy powinni mieć zapewniony dostęp do leków ukierunkowanych na poszczególne klasy defektów CFTR: iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor oraz tezakaftor + iwakaftor.<sup>1</sup> Są to produkty lecznicze najnowszej generacji, będące terapiami personalizowanymi i wpływające bezpośrednio na mutację białka stanowiącą przyczynę choroby. Od 1 listopada 2020 r. refundacją został objęty pierwszy zarejestrowany produkt wpływający bezpośrednio na mutację białka stanowiącą przyczynę mukowiscydozy - iwakaftor. Obecnie na refundację w Polsce oczekują kolejne leki z klasy modulatorów CFTR: iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor oraz tezakaftor + iwakaftor, mogące być potencjalnie zastosowane u znacznie większej liczby pacjentów chorujących na mukowiscydozę. Leczenie modulatorami CFTR jest obecnie finansowane w ramach różnych mechanizmów ze środków publicznych w szeregu państw, w tym: w Australii, Austrii, Belgii, Czechach, Danii, Francji, Grecji, Hiszpanii, Holandii, Irlandii, Islandii, Kanadzie, Luksemburgu, Niemczech, Norwegii, Portugalii, Słowacji, Słowenii, Szwajcarii, Szwecji, na Węgrzech, w Wielkiej Brytanii we Włoszech i w USA. Niedawno decyzję o refundacji niektórych z modulatorów CFTR podjęły także Bułgaria i Rumunia. W dniu 26 sierpnia 2021 r. Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji opublikowała i przekazała Ministrowi Zdrowia Wykaz technologii lekowych o wysokiej wartości klinicznej (TLK), w którym rekomendowała pozytywnie refundację publiczną modulatorów CFTR: iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor oraz tezakaftor + iwakaftor.<sup>2</sup> 29 października 2021 r. Minister Zdrowia zawarł ww. terapie w finalnej Liście technologii lekowych o wysokiej wartości klinicznej.<sup>3</sup>

## Dostęp chorych na chorobę Wilsona do terapii trientyną w ramach programu lekowego B.123

Choroba Wilsona (nazywana także zwyrodnieniem wątrobowo-soczewkowym) jest wywoływana mutacją genu ATP7B zaangażowanego w metabolizm miedzi w organizmie. Następstwem defektu jest upośledzenie wydalania miedzi z żółcią, jej gromadzenie się w wątrobie, a potem także w mózgu, nerkach, rogówce (pierścień Kaysera-Fleishera) i innych narządach, co prowadzi do ich trwałego uszkodzenia i śmierci pacjenta w ciągu kilku lat od wystąpienia pierwszych objawów, o ile nie zastosuje się skutecznego leczenia. Choroba jest dziedziczona autosomalnie recesywnie. Pierwsze objawy

---

<sup>1</sup> <https://pcfs.pl/>

<sup>2</sup> <https://www.aotm.gov.pl/aktualnosci/najnowsze/wykaz-technologii-lekowych-o-wysokiej-wartosci-klinicznej/>

<sup>3</sup> <https://www.gov.pl/web/zdrowie/lista-technologii-lekowych-o-wysokiej-wartosci-klinicznej>

najczęściej pojawiają się w dzieciństwie (zwykle są to uszkodzenia komórek wątrobowych). W młodszych grupach wiekowych uszkodzenie wątroby poprzedza o około dziesięć lat rozwój zmian w ośrodkowym układzie nerwowym. U osób dorosłych pierwsze objawy mogą mieć postać zaburzeń wątrobowych (40%) lub neurologicznych (40%) bądź zaburzeń psychicznych (15%), a często występują też równolegle. Pierwsze objawy występują głównie między 5. a 45. rokiem życia.

Leczenie choroby Wilsona opiera się na stosowaniu substancji zdolnych do eliminacji i obniżenia stężenia miedzi w organizmie. Stosuje się środki chelatujące – penicylaminę w pierwszej linii leczenia i trientynę dla pacjentów nietolerujących penicylaminy. Około 30% chorych rozwija nietolerancję, która nie pozwala na dalsze leczenie penicylamina. Do objawów ubocznych leczenia penicylamina zaliczyć można m.in. gorączkę, świąd, wysypkę, limfadenopatię, bóle stawów, białkomocz, leukopenię, cechy aplazji szpiku, zespoły nerczycowe, zespoły podobne do miastonii i wiele objawów ujawniających się podczas przewlekłego, trwającego latami, leczenia. Trientyna jest znacznie lepiej tolerowana, jej mechanizm działania polega na eliminacji wchłoniętej miedzi z organizmu poprzez utworzenie trwałego kompleksu, który jest następnie eliminowany poprzez wydalanie z moczem. Trientyna może także chelatować miedź w układzie pokarmowym i w ten sposób hamować wchłanianie miedzi. W postaci neurologicznej bezobjawowej lub skąpoobjawowej stosuje się również cynk, który ogranicza wchłanianie miedzi. Leczenie farmakologiczne trwa do końca życia, jego przerwanie grozi nasileniem objawów choroby oraz śmiercią. Wyjątkiem od tej zasady jest sytuacja, w której chory przechodzi operację przeszczepienia wątroby. Leczenie powinno być wprowadzone bezpośrednio po ustaleniu rozpoznania, bez względu na występowanie lub brak objawów chorobowych. Od 1 września 2021 r. trientyna jest objęta refundacją w ramach programu lekowego B.123. LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBA WILSONA (ICD-10: E83.0), niestety, ze względu na długotrwałą procedurę związaną z wprowadzaniem nowego programu lekowego pacjenci nie rozpoczęli jeszcze leczenia.<sup>4</sup>

### Ekulizumab i rawalizumab w terapii nocnej napadowej hemoglobinurii

Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) jest przewlekłą, postępującą, wyniszczającą i zagrażającą życiu, bardzo rzadką chorobą krwi charakteryzującą się hemolizą wewnątrznaczyniową z udziałem dopełniacza (niszczenie czerwonych krwinek). Osoby cierpiące na PNH w Polsce stoją obecnie w obliczu coraz większej niepewności. Według szacunków na PNH rocznie zapada ok. 1,3 osób na 1 mln populacji.<sup>5</sup> Stowarzyszenie osób cierpiących na nocną napadową hemoglobinurię przybrało nazwę „Jedni na milion”. PNH może dotknąć mężczyzn i kobiet ze wszystkich środowisk i w każdym wieku, bez ostrzeżenia. Mediana wieku zachorowania przypada na ok. 30 rok życia.<sup>6</sup> Objawy kliniczne PNH obejmują między innymi zakrzepicę i niewydolność nerek, które mogą być przyczyną przedwczesnego zgonu.<sup>7</sup> Ok. 43% pacjentów z PNH doświadczy objawowego incydentu zakrzepowo-zatorowego.<sup>8</sup> Ok. 35% pacjentów leczonych objawowo umrze w ciągu 5 lat od postawienia diagnozy, a 40-67% tych zgonów będzie spowodowana incydem zakrzepowo-zatorowym.<sup>9</sup> Ponadto, osoby dotknięte PNH doświadczają wielu innych powikłań, takich jak nadciśnienie płucne, hemoglobinuria, zmęczenie,

---

<sup>4</sup> <https://www.gov.pl/web/zdrowie/choroby-nieonkologiczne>

<sup>5</sup> Puls medycyny <https://pulsmedycyny.pl/chorzy-na-nocna-napadowa-hemoglobinurie-maja-szczescie-sa-dla-nich-leki-1110672>

<sup>6</sup> Hill A, Richards SJ, Hillmen P. Br J Haematol. 2007 May;137(3):181-92. Socié G, Mary JY, de Gramont A, et al. Lancet. 1996;348:573-577.

<sup>7</sup> Hillmen P, Elebute MO, Kelly R, et al. Blood. 2007;110: Abstract 3678.

<sup>8</sup> P. Hillmen, 2007. et al. Blood. 110(12):4123-4128

<sup>9</sup> Ibidem

dysfagia, duszność, bóle brzucha, zaburzenia erekcji i anemia.<sup>10</sup> Diagnoza może być wyzwaniem ze względu na zakres oznak i objawów, często podobnych do tych z innych chorób.<sup>11</sup> Hemoliza, która powoduje szeroki zakres nieprzewidywalnych i zagrażających życiu powikłań może być trwała i destrukcyjna, nawet w przypadku braku objawów.<sup>12</sup> Obecnie zarejestrowane są dwie terapie, pozwalające odpowiednio leczyć chorych z PNH – ekulizumab oraz rawulizumab. Dzięki leczeniu ekulizumabem znacząco zmienia się życie pacjenta, gdyż dzięki zmniejszeniu hemolizy, niedokrwistość jest mniej nasilona, a pacjent nie jest już uzależniony od transfuzji czerwonych krwinek.<sup>13</sup> Ponadto, leczenie ekulizumabem zmieniło naturalny przebieg choroby i ratuje życie pacjentów od ponad 10 lat. Rawulizumab jest nową, dłużej działającą postacią ekulizumabu, co oznacza, że pacjenci wymagają mniejszej liczby wlewno, co poprawia jakość ich życia. Rawulizumab stanowi krok naprzód w leczeniu PNH, zapewniając porównywalne bezpieczeństwo i skuteczność do ekulizumabu przy wlewach co osiem tygodni w porównaniu do wlewno, co dwa tygodnie. Zastosowanie jednej z dwóch wyżej wymienionych terapii umożliwia pacjentom prowadzenie praktycznie normalnego życia zawodowego i rodzinnego, co jest szczególnie ważne z uwagi na fakt, że choroba ta dotyka głównie młodych ludzi w wieku 20 i 30 lat.<sup>14</sup> W Polsce od 1 stycznia 2018 r. chorzy na nocną napadową hemoglobinurię mieli możliwość leczenia ekulizumabem w ramach programu lekowego B.96. „Leczenie nocnej napadowej hemoglobinurii (PNH) (ICD-10 D59.5)”. Przeżycie 5-letnie pacjentów z rozpoznaniem PNH i leczonych ekulizumabem wynosiło 95,5%.<sup>15</sup> Z dniem 1 maja 2021 r. zakończono refundację ekulizumabu z uwagi na negatywną ocenę złożonego wniosku refundacyjnego przez Ministra Zdrowia.<sup>16</sup> Pacjenci leczeni w programie lekowym (ale nie nowodiagnozowani) obecnie mają dostęp do terapii ekulizumabem, jedynie na mocy przepisów przejściowych specustawy o COVID-19, tylko do końca kwietnia 2022 r. Niestety nadal nie wiadomo, jakie będą decyzje Ministra Zdrowia po 1 maja 2022 r. Z drugiej strony, toczy się proces refundacyjny dla rawulizumabu.<sup>17</sup> Chorzy żyją dziś w olbrzymiej niepewności i obawie o przyszłość. Są wśród nich m.in. kobiety w ciąży, których połóg przypada na okres już po wygaśnięciu przepisów przejściowych. Jednocześnie eksperci, jak i pacjenci szczególnie podkreślają, że brak refundacji ekulizumabu i rawulizumabu w dobie pandemii stanowi dodatkowe zagrożenie dla zdrowia i życia osób z PNH, ponieważ infekcja wirusowa może nasilać hemolizę wewnątrznaczyniową, co przy braku stosowania sprawdzonej terapii może okazać się dla chorego śmiertelne.

## Wprowadzenie badań przesiewowych noworodków w kierunku choroby Pompego

Choroba Pompego (PD, choroba spichrzeniowa glikogenu typu II, GSD II) jest rzadkim schorzeniem dziedzicznym autosomalnie recesywnie, powodowanym przez mutacje genu kwaśnej  $\alpha$ -glukozydazy (GAA) kodującego maltazę kwasową. Niedobór GAA prowadzi do gromadzenia się glikogenu lizosomalnego w tkankach organizmu, zwłaszcza mięśniach szkieletowych i serca. Ciężkość choroby różni się w zależności od wieku zachorowania, stopnia zajęcia zaatakowanych narządów i dynamiki progresji objawów. U pacjentów z niemowlęcą (IOPD) lub klasyczną postacią choroby Pompego

<sup>10</sup> Hill A, Richards SJ, Hillmen P. Br J Haematol. 2007 May;137(3):181-92. Hillmen, P. Elebute MO, Kelly R, et al. Blood. 2007;110: Abstract 3678.

<sup>11</sup> Morado, M. Freire Sanders A, Colado E et al. Cytometry Part B (Clinical Cytometry).

<sup>12</sup> Hillmen, P. Muus P, Röth A, et al. Br J Haematol. 2013;162:62-73.

<sup>13</sup> Hillmen, P. 2007. et al. Blood. 110(12):4123-4128

<sup>14</sup> A. Piekarska, K. Lewandowski. 2020. Hematologia 2020 Tom 11, nr 1,30-44

<sup>15</sup> Kelly RJ et al. Blood 2011; 117:6786–6792. (Opinia AOC)

<sup>16</sup> <https://www.gov.pl/web/zdrowie/komunikat-ministra-zdrowia-w-sprawie-refundacji-produktu-leczniczego-soliris-w-leczeniu-nocnej-napadowej-hemoglobinurii-pnh>

<sup>17</sup> <http://orka2.sejm.gov.pl/INT9.nsf/klucz/ATTC9WJHM/%24FILE/i29095-o1.pdf>

w pierwszym roku życia rozwija się kardiomiopatia i silne osłabienie mięśni, u nieleczonych dzieci rokowanie jest złe. Pacjenci z wczesną postacią PD (IOPD) wykazują prawie całkowity brak aktywności enzymu i umierają z powodu niewydolności krążeniowo-oddechowej, ponieważ ogromne ilości glikogenu gromadzą się w ich mięśniach szkieletowych i mięśniach serca. Chociaż nieklasyczna PD z objawami bez kardiomiopatii i późnym początkiem choroby Pompego (LOPD) ma bardziej przewlekły przebieg, także może prowadzić do znacznej niepełnosprawności i niewydolności oddechowej. LOPD może objawiać się różnymi fenotypami nerwowo-mięśniowymi, od osłabienia obręczy kończyn, osłabienia mięśni osiowych ze sztywnością kręgosłupa, niewydolności oddechowej spowodowanej osłabieniem mięśni oddechowych. Diagnostyka choroby Pompego jest trudna, ze względu na rzadkość jej występowania, zmienny charakter i początek objawów oraz nakładanie się oznak i objawów z innymi zaburzeniami. Może to prowadzić do błędnej diagnozy, jak również opóźnień w rozpoznaniu i rozpoczęciu skutecznego leczenia. Jeśli taka diagnoza jest w ogóle wzięta pod uwagę, to należy zmierzyć poziom i aktywność enzymu kwaśnej alfa-glukozydazy. Na szczęście jest to obecnie o wiele prostsze niż kiedyś, ponieważ istnieje przyjazna metoda pobierania próbek krwi za pomocą testów DBS suchej kropli krwi (Dried Blood Spot Card). Kropla krwi nakrapiana jest na specjalną bibułę i wysyłana do specjalistycznego laboratorium. W przypadku podejrzenia obniżonej aktywności enzymu wykonywane są badania genetyczne. Wielu pacjentów pozostaje jednak nierozpoznanych, nawet po pojawieniu się symptomatologii zagrażającej życiu. Dlatego tak istotna jest edukacja środowiska medycznego w zakresie rozpoznawania tej choroby. Jednocześnie na całym świecie prowadzi się badania przesiewowe u noworodków (NBS – new born screening) w kierunku wykrycia choroby Pompego przed wystąpieniem objawów. Może to prowadzić do poprawy wyników klinicznych u pacjentów dotkniętych chorobą, w porównaniu z tymi, u których rozpoznano ją na podstawie objawów klinicznych. Wczesna diagnostyka pozwoli na monitorowanie pacjenta i podjęcie decyzji o rozpoczęciu enzymatycznej terapii zastępczej (ERT) w momencie pojawienia się pierwszych objawów choroby. Takie postępowanie wpłynie na poprawę jakości życia i przeżywalność pacjentów z chorobą Pompego, zmniejszając potrzebę wentylacji i zapobiegając niepełnosprawności ruchowej. Badanie przesiewowe noworodków (NBS) jest optymalnym podejściem do wczesnej diagnostyki, monitorowania i leczenia choroby Pompego. W Polsce istnieje potrzeba wprowadzenia badań przesiewowych noworodków w kierunku choroby Pompego, tak jak w wielu europejskich krajach.

#### **KONTAKT:**

Anna Jasińska – Rzecznik Medycznej Racji Stanu, tel. +48 734 439 122, e-mail: [jasinska@greencomm.pl](mailto:jasinska@greencomm.pl)

#### **SPONSORZY / PARTNERZY**

