

# Biuletyn Informacyjny

## ORPHAN

Październik 2007

[www.rzadkiechoroby.pl](http://www.rzadkiechoroby.pl)

### W tym wydaniu:

- **Spotkanie pacjentów i rodzin z chorobą Pompego w Centrali NFZ**
- **Leczenie choroby Pompego jest skuteczne - list pacjentki**
- **Petycja złożona w NFZ i AOTM**

W dniu 11 października odbyło się spotkanie rodziców dzieci cierpiących na chorobę Pompe'go z władzami Narodowego Funduszu Zdrowia. W spotkaniu w NFZ uczestniczyli: Pani Teresa Matulka, Prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne, Pan Mirosław Zieliński z Krajowego Forum Na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich Orphan, liczni (kilkanaście osób z całej Polski) rodzice dzieci cierpiących na chorobę Pompe'go oraz bohaterki profesor Damięcki, który na rzecz tych dzieci przepłynął we wrześniu Zatokę Gdańską. Narodowy Fundusz Zdrowia reprezentowali: Pan Jacek Grabowski - Zastępca Prezesa ds. Medycznych NFZ, Pani Anna Szczerba-Sachs - Dyrektor Departamentu Gospodarki Lekami NFZ oraz Pan Rafał Żyśk - Naczelnik DGL NFZ.

Ponieważ osobiste listy rodziców do prezesa Sośnierza o włączenie leczenia choroby Pompe'go na listę programów terapeutycznych planowanych na 2008 pozostały bez odpowiedzi, zdesperowani rodzice postanowili przyjechać do NFZ i osobiście zadać decydentom pytanie o życie swoich dzieci. Przekazali władzom NFZ, petycję w sprawie podjęcia leczenia cierpiących na chorobę Pompe'go oraz list leczonej charytatywnie preparatem Myozyme Justyny Kędzi z Tarnowskich Gór, w którym opisuje ona skuteczność działania zastosowanej terapii nawet w jej przypadku zaawansowanej choroby. Pani Teresa Matulka przekazała Vice Prezesowi Grabowskiemu biuletyn stowarzyszenia ukazujący dramat chorych dzieci umierających w bólu podczas, gdy w innych krajach Unii Europejskiej ta choroba jest leczona dostępnym i skutecznym lekiem. Państwo Bożek, rodzice chorej Edytki, Pani Widalska- mama aż trójki chorych dzieci, Pani Strzyżewska – mama Natalii i inni rodzice opowiedzieli o cierpieniach swoich najbliższych i wyrazili nadzieję na podjęcie terapii. Obecni przedstawiciele władz NFZ zwrócili uwagę na potrzebę przejścia terapii przez budżet Państwa i na bezwzględną konieczność zatwierdzenia terapii przez Agencję Oceny Technologii Medycznych. W związku z tym został przekazany NFZtowi biuletyn Krajowego Forum Na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ukazujący poziom leczenia ultra rzadkich chorób genetycznych w innych krajach Unii. Polska pozostaje na tym tle daleko w tyle.

Profesor Damięcki, emerytowany architekt, który wykazał się niezwykłym poświęceniem w walce o leczenie dzieci cierpiących na MPS i choroby pokrewne (w tym Pompe'go) zadał władzom NFZ pytanie o sens ponoszenia kosztów na badania skuteczności terapii przez Agencję Oceny Technologii Medycznych, skoro ta skuteczność została już potwierdzona przez inne kraje Unii Europejskiej i w USA i od dawna jest już tam prowadzone leczenie. Niestety nie padła odpowiedź na to pytanie.

Wymieniona wyżej petycja oraz list pacjentki złożone zostały również w Agencji Oceny Technologii Medycznych. Podobno do 15 listopada ma zapaść decyzja Rady Konsultacyjnej w tejże Agencji w sprawie skuteczności i rekomendowania terapii ...

### Poniżej przekazujemy :

- [Leczenie choroby Pompego jest skuteczne - list pacjentki](#)
- [Petycja złożona w Centrali NFZ i w siedzibie AOTM](#)

Justyna Kędzia  
42-600 Tarnowskie Góry

Tarnowskie Góry 28.09.2007r.

**SZANOWNY PAN PREZES  
ANDRZEJ SOŚNIERZ  
NARODOWY FUNDUSZ ZDROWIA  
UL.GRÓJECKA 186  
02-390 WARSZAWA**

Nazywam się Justyna Kędzia i mam 22 lata. Choruję na Glikogenozę Typ II Pompego. Od 12 lat oddycham przy pomocy respiratora i przez większość tego czasu byłam przykuta do łóżka. Nie mogłam chodzić, coraz bardziej zanikały mi mięśnie kończyn górnych, mięśnie szkieletowe i wszystkie pochodne. Cztery lata temu nie mogłam już siadać i samodzielnie utrzymać głowy, a także miałam duże trudności z mówieniem.

Właśnie wtedy rozpoczęłam leczenie pobierając enzym. Myozyme był jeszcze w fazie przedrejestracyjnej. Rozwój choroby został całkowicie zatrzymany i już po kilku tygodniach poczułam się znacznie lepiej. Wzrosła siła mięśniowa lewej ręki. Mogłam bez trudu pisać na komputerze, posługiwać się telefonem komórkowym i uścisnąć dłoń na powitanie. Z czasem pojawiały się kolejne elementy poprawy. Coraz dłużej siedziałam na wózku, swobodnie utrzymywałam i obracałam głowę, zaczęłam poruszać stopami, mówiłam głośniejszym i wyraźniej, a także do kilku minut wytrzymywałam na własnym oddechu. Enzym na tyle poprawił moją kondycję fizyczną, że rozpoczęłam studia w systemie e-learning, a także zatrudniłam się w pewnej firmie do pracy przez Internet.

W lipcu bieżącego roku minęły trzy lata mojego leczenia. Obecnie samodzielnie poruszam się na elektrycznym wózku inwalidzkim i często opuszczam dom. Z rodziną i przyjaciółmi bywam w kinach, supermarketach, kawiarniach, odwiedzam znajomych i chodzę na spacer. Po prostu poznaję świat na nowo i muszę przyznać, że znacznie się zmienił przez te 12 lat, kiedy go "nie widziałam". Nadal pracuję w tej samej firmie i aktualnie przygotowuję się do obrony pracy licencjackiej w Polsko-Brytyjskiej Wyższej Szkole Zarządzania na kierunku Marketingu i Reklamy. Następnie zamierzam rozpocząć magisterium. Wydaję drugi tomik poezji i sądzę, że na tym nie poprzestaną. Żyję bardzo aktywnie i nie wyobrażam sobie, by mogło być inaczej.

Podsumowując, z całą pewnością stwierdzam, że Myozyme jest lekiem skutecznym, bowiem nie tylko hamuje rozwój choroby, lecz także cofa powstałe w jej wyniku zniszczenia w organizmie. Oczywiście wymaga to dużo czasu i intensywnej rehabilitacji, ale ja jestem żywym przykładem na to, że lek działa – już czuję się o wiele silniejsza i ufam, że będzie coraz lepiej. Dzisiaj boję się nawet pomyśleć ,co by było gdybym nie pobierała leku. A może już by mnie nie było? Uważam, że Myozyme jest ogromną szansą dla nas, ludzi dotkniętych chorobą Pompego i im wcześniej się go poda, tym większe szanse powrotu do zdrowia. Jesteśmy w Unii i myślę, że nie powinniśmy zamykać okna otwartego na świat i na osiągnięcia nauki, zwłaszcza jeśli w grę wchodzi najwyższa wartość jaką jest życie ludzkie!

Pozbawienie szansy refundacji leku to niejako odmówienie leczenia pacjentom chorym na chorobę Pompego, to przyjęcie ogromnej odpowiedzialności za życie innych, zwłaszcza, że nie ma alternatywy. Do tej pory nie było leku, nie było nadziei na lepsze jutro ,tragiczna egzystencja i pytania bez odpowiedzi.... Dlatego jak pojawił się lek a z nim szansa na dalsze życie i poprawę stanu zdrowia ( czego jestem żywym przykładem ) proszę w imieniu wszystkich chorych o zrozumienie i czynne przyczynienie się do refundacji leczenia w/w lekiem.

Z wyrazami szacunku  
Justyna Kędzia

P.S. W załączeniu pozwalam sobie przesłać płytę z moimi zdjęciami. Jest na nich uśmiechnięta ,pełna wiary w lepsze jutro dziewczyna, tak jak inni chorzy mająca nadzieję na to, że lek pomoże odzyskać zdrowie. Proszę nie odbierać nam tej nadziei.

**Pan Prezes Andrzej Sośnierz**  
**Narodowy Fundusz Zdrowia**  
**02-390 Warszawa**  
**Ul. Grójecka 186**

Warszawa, 11.10.2007

Szanowny Panie Prezesie,

stojąc w obliczu śmierci naszych dzieci, wyczerpani nieustannymi prośbami składanymi w różnych odpowiedzialnych instytucjach, wobec ciągłego braku jasnej odpowiedzi jesteśmy zmuszeni zwrócić się bezpośrednio do Pana Prezesa z apelem o pomoc. Nasze dzieci cierpią na rzadką chorobę genetyczną - chorobę Pompego. Powoduje ona powolną degradację mięśni, w tym mięśni oddechowych, a w efekcie powolną i nieuchronną śmierć.

Na początku 2006 roku ożyły nasze nadzieje. Wtedy właśnie zarejestrowano lek Myozyme, jedyny lek dla chorych z chorobą Pompego o potwierdzonej skuteczności. Jesienią 2006 roku Centrum Zdrowia Dziecka złożyło wniosek o utworzenie programu terapeutycznego dla naszych bliskich. Nasza rozpacz przerodziła się w nadzieję. Wiedzieliśmy, że już niebawem przyjdzie zbawienie. Choć zdrowie naszych dzieci stale się pogarszało, niektóre wymagały już sztucznej wentylacji a czas odgrywał ogromną rolę, wierzyliśmy, że wkrótce ich cierpienia się skończą.

Wiosną bieżącego roku wydał Pan Prezes zarządzenie, które pozwalało utworzyć nowy program terapeutyczny, którym mogłyby być objęte nasze dzieci. W centrali NFZ pracowano nad oceną skuteczności i opłacalności takiej terapii. Z uwagi na wysoką skuteczność leczenia mówiono nam, że perspektywa szybkiego podjęcia leczenia jest bliska. Dotychczasowe działania NFZ, udokumentowana analiza skuteczności, konsultacje ze specjalistami, a także deklaracje Ministerstwa Zdrowia pozwalały mieć nadzieję. Tymczasem dowiedzieliśmy się, że wśród nowych programów terapeutycznych nie ma naszego programu leczenia chorych z chorobą Pompego. Jak się okazuje nasze dzieci i my, ich rodziny, żyliśmy tylko złudzeniami, daremnie oczekując na pomoc ze strony Państwa Polskiego. W państwach Unii Europejskiej leczy się chorych z chorobą Pompego uznając leczenie chorób rzadkich za priorytet w dziedzinie ochrony zdrowia.

Czy brak takiego leczenia w Polsce oznacza, że naszego kraju nie obowiązują priorytety unijne? Gdzie się podziała dotychczasowa dobra wola i zapewnienia o trosce o życie naszych ukochanych? Dlaczego nie ma woli na rozpoczęcie i sfinansowanie terapii dla chorych z chorobą Pompego?

Biorąc pod uwagę, że katalog programów terapeutycznych zawsze może być przez Pana Prezesa zmieniony, apelujemy i bardzo liczymy na szybką weryfikację dotychczasowej decyzji odnośnie programu dla pacjentów z chorobą Pompego. Tu nie idzie o nic innego tylko o życie naszych dzieci. Jest skuteczny lek, jest odpowiednie prawodawstwo, są regulacje unijne, jest wszystko czego potrzeba, żeby darować naszym dzieciom życie. Nie ma tylko woli.

Mamy wielką nadzieję, że ta wola zostanie wykazana.  
Licząc na Pana zrozumienie oczekujemy z nadzieją na życie.

--- podpisy ----

**Członkami Krajowego Forum są:**

- Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gaucher'a
- Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego - [www.fabry.org.pl](http://www.fabry.org.pl)
- Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharyozę i Choroby Pokrewne - [www.mps-society.pl](http://www.mps-society.pl)
- Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych - [www.idn.org.pl/tzchm](http://www.idn.org.pl/tzchm)

**Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich ORPHAN** [www.rzadkiechoroby.pl](http://www.rzadkiechoroby.pl)

Zamówienia lub odwołania darmowej elektronicznej prenumeraty Biuletynu można dokonać pod adresem: [www.rzadkiechoroby.pl/biuletyn.php](http://www.rzadkiechoroby.pl/biuletyn.php)

02-093 Warszawa, Pasteura 6a/28  
Tel/fax: 022 / 617 54 81  
email: [sekretariat@rzadkiechoroby.pl](mailto:sekretariat@rzadkiechoroby.pl)

