

# Biuletyn Informacyjny



Maj 2011

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

## W Polsce nadal nie leczy się pacjentów z chorobą Fabry'ego

### Szanowni Państwo,

Niniejszy biuletyn w całości poświęcony jest sprawie dotyczącej braku leczenia pacjentów z chorobą Fabry'ego. Choroba Fabry'ego jest drugą pod względem częstości występowania wrodzoną chorobą spichrzeniową, charakteryzującą się niedoborem enzymu lizosomalnego  $\alpha$ -galaktozydazy, którego zadaniem jest rozkładanie glikosfingolipidów. Pierwsze objawy choroby Fabry'ego pojawiają się w dzieciństwie. W naturalnej historii choroby są nimi najczęściej piekące, napadowe bóle rąk i stop oraz zaburzenia wydzielania potu prowadzące do upośledzonej termoregulacji. Kilka lat później pojawiają się charakterystyczne zmiany skórne oraz objawy ze strony przewodu pokarmowego – bóle brzucha, nudności i biegunki. W późniejszym okresie choroby pojawiają się zagrażające życiu objawy niewydolności serca, zaburzenia rytmu serca, objawy neurologiczne lub oczne i dochodzi do zajęcia nerek z postępującym zmniejszeniem filtracji kłębuszkowej.

W dniu 20.04.2011 Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego zwróciło się do Rzecznika Praw Obywatelskich z prośbą o interwencję w związku z dyskryminacją i łamaniem praw obywatelskich polskich pacjentów z chorobą Fabry'ego. Podstawę wniosku Stowarzyszenia o interwencję stanowi kilka bardzo istotnych przesłanek:

- terapia dla pacjentów z chorobą Fabry'ego dostępna jest w UE od dziesięciu lat,
- wniosek o utworzenie programu terapeutycznego czeka na rozpatrzenie od jesieni 2005 roku,
- poza Polską, pacjenci z chorobą Fabry'ego są leczeni w całej Unii Europejskiej,
- terapie innych chorób rzadkich, których leczenia AOTM nie rekomendowała są refundowane pomimo, że o ich wdrożenie wnioskowano znacznie później,
- Rada Konsultacyjna AOTM w swym stanowisku nr 20/06/2009 z dnia 16 marca 2009 r. uważa, że finansowanie terapii mogłoby być rozważone przez Zespół ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia. Jednakże Zespół nie podjął żadnych działań pomimo wielokrotnych próśb kierowanych w tej sprawie do Ministerstwa Zdrowia przez Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego i Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich.

Poniżej, licząc na Państwa poparcie, na prośbę Stowarzyszenia, na kolejnych stronach biuletynu publikujemy kopię listu skierowanego 20 kwietnia do Rzecznika Praw Obywatelskich.

Jednocześnie, w pełni podzielając zawarte w nim stanowisko, po raz kolejny, tym razem publicznie, zwracamy się do Ministerstwa Zdrowia z prośbą o nie lekceważenie sprawy i jak najszybsze utworzenie właściwego programu terapeutycznego wdrażającego leczenie pacjentów z chorobą Fabry'ego, którzy jako jedyni w Unii Europejskiej pozostają w Polsce nie leczeni.

### Zarząd Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich ORPHAN

#### Członkami Krajowego Forum są:

- Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Gaucher'a - [www.gaucher.pl](http://www.gaucher.pl)
- Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego - [www.fabry.org.pl](http://www.fabry.org.pl)
- Polskie Towarzystwo Chorób Nerwowo-Mięśniowych - [www.idn.org.pl/tzchm](http://www.idn.org.pl/tzchm)
- MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę - [www.mukowiscydoza.pl](http://www.mukowiscydoza.pl)
- Stowarzyszenie Debra Polska Kruchy Dotyk - [www.debra-kd.pl](http://www.debra-kd.pl)
- Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie "Ars Vivendi" - [www.fenylketonuria.org](http://www.fenylketonuria.org)

**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)



Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego  
Ul. Słowicza 10/5  
53-320 Wrocław

Wrocław 20.04.2011

BIURO RZECZNIKA PRAW OBYWATELSKICH	
WPL.	2011-04-21 P.W.
ZAL.	6 NR .....

Szanowna Pani Rzecznik Praw Obywatelskich  
prof. Irena Lipowicz

*Szanowna Pani Rzecznik*

Zwracamy się z prośbą o interwencję w związku z dyskryminacją i łamaniem praw obywatelskich pacjentów z chorobą Fabry'ego w Polsce. Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego zostało zarejestrowane w roku 2002 i wpisane do KRS pod numerem: 0000127448.

Stowarzyszenie jest organizacją *non profit* działającą na rzecz pacjentów z ultrazadką chorobą Fabr'yego i ich prawa do leczenia. Postulaty, prośby i apele kierowane przez nasze Stowarzyszenie do Ministerstwa Zdrowia i Narodowego Funduszu Zdrowia doprowadziły do opracowania w 2005 roku odpowiedniego programu terapeutycznego. Program ten przygotowany przez Krajowego Konsultanta z dziedziny pediatrii został jesienią 2005 roku skierowany przez Ministerstwo Zdrowia do NFZ. Niestety, w związku z wątpliwościami proceduralnymi został on wraz z innymi nowo opracowanymi w owym czasie programami leczenia wstrzymany do czasu rozstrzygnięcia wątpliwości przez NSA. Następnie przez prawie dwa lata wspomniany program terapeutyczny oczekiwał na rekomendację Rady Konsultacyjnej AOTM.

Dnia 8 sierpnia 2007 roku wraz z innymi stowarzyszeniami wystąpiliśmy z listem otwartym do Premiera, Ministra Zdrowia, Przewodniczącego Sejmowej Komisji Zdrowia i Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia w sprawie finansowania terapii chorób: Fabry'ego, MPS typu II i VI oraz choroby Pompego.

W odpowiedzi na postulaty zgłaszane w tym piśmie w dniu 24 listopada 2008 roku Pani Minister Zdrowia ogłosiła decyzje o refundowaniu wielu terapii - w tym terapii dla chorób utrazadkich: MPS typu II (zespół Huntera), MPS typu VI (zespół Maroteaux-Lamy) oraz choroby Pompego. W tej grupie nie znalazła się jedynie choroba Fabry'ego, dla której program terapeutyczny najdłużej oczekiwał na decyzję. Wyjaśniono nam, że powodem braku decyzji był brak rekomendacji Agencji Oceny Technologii Medycznych.

Należy nadmienić że dwa z spośród 3 wymienionych programów, dla których zdecydowano o refundacji kosztów leczenia miały zdecydowanie negatywne rekomendacje AOTM. Pani Minister w tych przypadkach skorzystała z pozytywnej opinii Zespołu ds. Chorób Rzadkich, który od momentu powołania 21 lipca 2008 zajmować się miał specyficznymi problemami związanymi z leczeniem chorób rzadkich.

Program leczenia choroby Fabry'ego doczekał się oceny AOTM dopiero dnia 16 marca 2009 roku. W stanowisku nr 20/06/2009 agencja rekomendowała niefinansowanie naszego leczenia w ramach terapeutycznego programu zdrowotnego ze względu na brak wiarygodnych danych klinicznych wskazujących na poprawę przeżycia lub jakości życia pacjentów cierpiących na chorobę Fabry'ego, przy częstym występowaniu działań niepożądanych. Jednocześnie Rada Konsultacyjna AOTM w swym stanowisku kieruje sprawę finansowania leczenia do rozważenia przez Zespół ds. Chorób Rzadkich przy Ministrze Zdrowia w związku z faktem, że jest to choroba bardzo rzadka.

Niestety, mimo naszych wielokrotnych próśb i apeli sprawa leczenia pacjentów z chorobą Fabry'ego nie znalazła się do tej pory w kręgu zainteresowania Zespołu. Brak leczenia skutkuje nieodwracalnym, trwałym uszkodzeniem organizmu – szczególnie nerek, serca i naczyń krwionośnych oraz mózgu. Wczesne wprowadzenie terapii daje szansę na normalne życie.

Stowarzyszenie kieruje od dłuższego czasu pisma do Ministerstwa Zdrowia w sprawie prawa do leczenia. Wszystkie nasze pisma do Pani Minister Zdrowia Ewy Kopacz pozostają bez jakiegokolwiek odpowiedzi.

Uważamy że Ministerstwo Zdrowia nie wywiązuje się z obowiązku zapisanego w art. 35 Kodeksu Postępowania Administracyjnego oraz łamie konstytucyjny obowiązek równego traktowania pacjentów i równego dostępu do świadczeń zdrowotnych.

Konstytucja Rzeczypospolitej Polskiej zapewnia w art. 68 że: „*Obywatelom, niezależnie od ich sytuacji materialnej, władze publiczne zapewniają równy dostęp do świadczeń opieki zdrowotnej finansowanej ze środków publicznych.*”

Ponadto regulacja Unii Europejskiej nr 141/2000, w swej preambule stwierdza że. państwa członkowskie winny dążyć do sytuacji, w której pacjenci dotknięci przez choroby rzadkie mają równy dostęp do terapii, niezależnie od rzadkości schorzenia i niezależnie od warunków ekonomiczno-społecznych występujących w danym kraju członkowskim.

Chcemy dla naszych chorych terapii enzymatycznej ratującej życie, terapii która jest stosowana nie tylko we wszystkich krajach Unii Europejskiej, ale również w Polsce dla większości podobnych chorób poza zespołem Fabry'ego.

Prosimy o interwencję biura Rzecznika Praw Obywatelskich w tej sprawie.

Prosimy o ocenę zgodności z konstytucją RP następujących decyzji i zaniechań urzędników Ministerstwa Zdrowia:

- brak odpowiedzi na kilka kolejnych oficjalnych pism organizacji reprezentującej pacjentów (kopie w załączeniu),
- brak od jesieni 2005 roku decyzji w sprawie programu terapeutycznego przygotowanego na zlecenie Ministra Zdrowia,
- nierówne traktowanie pacjentów z chorobami ultraradkimi. Większość terapii uzyskała finansowanie ze strony Państwa, choroba Fabry'ego nie.

Zwlekkanie z podjęciem decyzji w sprawie leczenia zespołu Fabry'ego jest dla nas niezrozumiałe i podważa zasadę jasnych i przejrzystych kryteriów przy podejmowaniu tych, niezwykle ważnych decyzji. Skutkiem tych decyzji jest ratowanie lub zaniechanie ratowania ludzkiego życia. Oczekiwanie na decyzję o leczeniu choroby terminalnej przez prawie 6 lat nie może być akceptowane w żadnym kraju na świecie. W Unii Europejskiej, której członkiem jest Polska choroby rzadkie powinny podlegać szczególnej opiece ze strony państwa. Nie godzimy się na dalsze odwlekanie trwającego już latami procesu decyzyjnego w naszej sprawie. Wszystkie instrumenty niezbędne dla podjęcia decyzji są w rękach Ministra Zdrowia i to Minister ma wpływ na pracę zarówno Rady Konsultacyjnej Agencji Oceny Technologii Medycznych jak i Zespołu do Spraw Chorób Rzadkich.

Licząc na pomoc w obronie naszych praw obywatelskich,

*z powodzeniem*

w imieniu członków Stowarzyszenia Rodzin z Chorobą Fabry'ego

Prezes dr Roman Michalik

*Roman Michalik*