

DEKLARACJA

NA RZECZ BADAŃ PRZESIEWOWYCH NOWORODKÓW W KIERUNKU CHOROÓB LIZOSOMALNYCH

W 2021 r. rząd przyjął Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021-2023, który ma poprawić diagnostykę i leczenie tych schorzeń, zgodnie ze standardami przyjętymi w Unii Europejskiej, a także zapewnić kompleksową opiekę dla pacjentów cierpiących na choroby rzadkie i ultraradkie. Jednym z istotnych obszarów jest poprawa diagnostyki genetycznej w celu lepszej rozpoznawalności chorób rzadkich.

W ten cel niewątpliwie wpisuje się diagnostyka chorób lizosomalnych, która na tak wczesnym etapie jest możliwa na szerszą skalę tylko poprzez tzw. powszechne badania przesiewowe u noworodków. Choroby lizosomalne są rzadkimi, dziedzicznymi zaburzeniami metabolicznymi, które występują z powodu deficytu lub nieprawidłowego funkcjonowania lizosomów – odpowiedzialnych za trawienie i recykling różnych substancji w organizmach. W wyniku tych chorób, enzymy lizosomalne, które są niezbędne do rozkładu różnych związków chemicznych, nie są wytwarzane lub nie działają prawidłowo. W rezultacie, niesprawne lizosomy gromadzą się w komórkach, co prowadzi do uszkodzeń tkanek i narządów. Istnieje wiele różnych chorób lizosomalnych, z których każda jest spowodowana defektem konkretnego enzymu lizosomalnego. Przykłady takich chorób to m.in.: choroby Pompego, Fabryego Gauchera, Krabbego, ASMD A/B, MPS 1, MPS 2.

Z uwagi na to, organizacje pacjentów działające w ramach Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN oraz eksperci, sformułowali następujące rekomendacje dotyczące wprowadzenia badań przesiewowych noworodków w chorobach lizosomalnych:

Wykorzystanie potencjału badań przesiewowych noworodków

Badania przesiewowe noworodków (NBS – new born screening), są jedną z najdokładniejszych, najbardziej wiarygodnych i efektywnych metod diagnostycznych. W przypadku chorób lizosomalnych wczesne wykrywanie poprzez badania przesiewowe noworodków, w szczególności w przypadku dostępnego innowacyjnego leczenia, może pozwolić na wczesną interwencję, zapobiec poważnym powikłaniom oraz osiągnąć potencjalnie lepsze wyniki zdrowotne i jakość życia osób dotkniętych chorobą.

Optymalizacja ścieżki diagnostycznej pacjenta z chorobami lizosomalnymi.

Zadaniem państwa powinno być umożliwienie diagnozy tych chorób na jak najwcześniejszym etapie choroby, optymalnie – przed pojawieniem się pierwszych objawów, gdyż wtedy leczenie jest najskuteczniejsze. W przypadku chorób rzadkich postawienie prawidłowego rozpoznania zajmuje niekiedy całe lata – średni czas diagnozy choroby rzadkiej w Polsce sięga 4 lat, ale niestety są jednostki chorobowe, gdzie cały proces trwa nawet kilkanaście lat. Pacjenci odbywają odyseję diagnostyczną, choroba postępuje, a oni leczeni są nie przyczynowo, tylko objawowo.

Wykrycie tych chorób we wczesnym etapie życia, pozwala na szybkie rozpoczęcie leczenia i minimalizację potencjalnych skutków zdrowotnych, co może znacznie poprawić jakość życia pacjentów i ich rodzin poprzez umożliwienie szybkiej interwencji i leczenia. Rozwój oraz działania mające na celu poszerzenie badań przesiewowych noworodków może pomóc skrócić ten proces poprzez wczesną identyfikację choroby. Warto podkreślić również, że skuteczna i szybka diagnoza, to także oszczędności dla systemu zdrowotnego, ponieważ pacjent nie generuje kosztów spowodowanych wieloletnią diagnostyką oraz powikłaniami, w tym także kosztowne pobyty w szpitalu.

Poszerzenie panelu badań przesiewowych u noworodków, o rzadkie choroby lizosomalne.

Obecnie dostępna jest prosta i tania diagnostyka chorób lizosomalnych. Zaledwie jedno badanie wykonane na zasadzie tzw test suchej kropli krwi obejmuje oznaczenie enzymów choroby Pompego, Fabryego Gauchera, Krabbego,

ASMD (Choroba Niemann-Picka) A/B, MPS 1, MPS 2. W razie pozytywnego wyniku w kierunku jednej z objętych pakietem badań chorób możliwe jest wczesne wykrycie schorzenie pozwalające na wdrożenie skutecznego leczenia, uchronienie dziecka przed zagrażającymi życiu powikłaniami choroby oraz poprawienie komfortu życia.

Nasz kraj osiągnął bardzo wiele w zakresie wczesnej profilaktyki chorób rzadkich i jest jednym z wiodących krajów jeśli chodzi o wdrażanie badań przesiewowych u noworodków. Czas postawić kolejny krok i objąć wczesną diagnostyką pacjentów z chorobami lizosomalnymi.



PREZES
Stanisław Machonik

KRAJOWE FORUM ORPHAN
00-783 Warszawa, ul. Gagarina 7
NIP: 701-03-50-225

Fundacja Carita
Anna Leonuk

Retina AMD Polska (wiceprezes)
Czesława Siecińska

Kataryna Kononko
Małgorzata Juch

FUNDACJA MATIO

Kataryna Lisowska

Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego
ul. Emilia Plater 43, 51-641 Wrocław
NIP: 593-24-63-054
REGON 932835890

Dariusz Elbowicki Fundacja SMA
FUNDACJA STOPDUCHENNE

Małgorzata Ogińska
Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego

Sylwia Juliszewska
(Nieskutek Graczy - Face to Face)

Przemysław
Fundacja Per Humanus
ul. Jędruska 1/2, 81-198 Suchy Dąb
tel. +48 916-129-862 KRS: 0000763041
REGON: 382009000 NIP: 5871720071
Bentley Palace SA
nr konta 05 1240 5354 1111 0010 8767 4366
www.uniqus.org info@uniqus.org

Younis Bacall
PTWH

Lucja Bartosiewicz-Morka
(Fundacja Leika)
Hubert Godejko (PTCA)

Anna Kopyńska
Stowarzyszenie Choroby ni ASMD i ich rodzin

Szymon Bubilek
WICEPREZES ZARZĄDU
SARCOMA