

PETYCJA

ROZSZERZENIE PANELU BADAŃ PRZESIEWOWYCH W CHOROBYCH RZADKICH

NEWBORN SCREENING RATUJE ŻYCIE

Prawidłowe i szybkie rozpoznanie to jeden z kluczowych elementów powodzenia procesu diagnostyczno terapeutycznego. Kwestia ta ma szczególne znaczenie zwłaszcza **w chorobach rzadkich**. Jak najwcześniejsze – a optymalnie przedobjawowe – **rozpoznanie pozwala na wdrożenie skutecznego leczenia** lub też – w przypadku jego braku – podjęcie takich działań, które **umożliwią zatrzymanie lub opóźnienie rozwoju choroby i wystąpienie powikłań**.

Terminem, który dotychczas był właściwie nierozzerwalnie kojarzony z diagnostyką chorób rzadkich była „odyseja”. Pacjenci zmuszeni byli czekać na postawienie rozpoznania przynajmniej kilka, a nierzadko nawet kilkanaście lat, mierząc się w tym czasie z kolejnymi następstwami progresji nieznanej choroby i tracąc zdrowie, sprawność lub też życie.

Prawdziwym przełomem w diagnostyce chorób rzadkich i nadzieją na zmianę tej tragicznej narracji są **badania przesiewowe noworodków** (ang. *NBS – newborn screening*). Jest to **jedna z najbardziej dokładnych, efektywnych i wiarygodnych metod diagnostycznych**.

Jak wskazywała podczas tegorocznych obchodów Światowego Dnia Chorób Rzadkich prof. Anna Kostera-Pruszczyk newborn screening daje możliwość, aby dla wielu schorzeń tę kilku-, kilkunastoletnią odyseję diagnostyczną skrócić do zaledwie 14 dni.

Diagnoza przedobjawowa może uratować życie i zdrowie wielu polskich dzieci. To najlepszy – i wystarczający – argument za tym, aby rozszerzać ten katalog, o co – zgodnie z wynikami audytu przeprowadzonego przez Krajowe Forum Orphan – apeluje blisko 90% klinicystów i pacjentów.

ZOSTAŃMY LIDEREM EUROPY

Choć już teraz **Polska znajduje się w europejskiej czołówce** jeśli chodzi o liczbę jednostek chorobowych, które mogą być wstępnie wykryte w ramach badań przesiewowych (ustępujemy jedynie Włochom), to w żadnym razie nie możemy osiąść na laurach. Naszą ambicją jest **zostanie europejskim liderem**.

Aby tak się stało, musimy sukcesywnie **rozszerzać katalog dostępnych badań przesiewowych noworodków o kolejne jednostki chorobowe**. Powinny być to zarówno te badania, które uzyskały w ostatnim czasie pozytywną opinię Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji – tj. **w kierunku wrodzonego niedoboru odporności, galaktozemii oraz chorób spichrzeniowych lizosomalnych** – choroby Pompego, choroby Fabry'ego, choroby Gauchera, oraz mukopolisacharydozy typu I, jak **również w kierunku innych schorzeń możliwych do wychwycenia w ramach screeningu** – mukopolisacharydozy typu II (zespół Huntera), ASMD, leukodystrofii (w tym leukodystrofii metachromatycznej), hipermetioninemii, tyrozyinemii typu III, czy też niedoboru kwaśnej lipazy lizosomalnej (LAL-D).

Musimy zrobić wszystko, aby **usprawnić systemową walkę z chorobami rzadkimi** i dać szansę na normalne życie jak największej liczbie polskich dzieci. Dzięki postępowi medycyny zyskujemy dostęp do coraz większej liczby innowacyjnych terapii – w tym terapii genetycznych – które wdrożone na wczesnym etapie, mogą nie tylko uratować, ale też całkowicie zmienić życie.

W ZWIĄZKU Z TYM APELUJEMY DO MINISTERSTWA ZDROWIA O:

- **DALSZE ROZSZERZANIE PANELU BADAŃ PRZESIEWOWYCH NOWORODKÓW O KOLEJNE SCHORZENIA**
- **STWORZENIE RAM PRAWNYCH, KTÓRE UMOŻLIWIĄ – WRAZ Z POSTĘPEM MEDYCYNY – UZUPEŁNIANIE KATALOGU NBS O KOLEJNE BADANIA**

UNIQUIUS
RARE DISEASES FOUNDATION

*Przemysław Burek Karolina Wójcicka
Piotr Jurek*



Stowarzyszenie Rodzin
z Chorobą Gauchera

FUNDACJA
WYGRAJMY ZDROWIE

IM. PROF. GRZEGORZA MADEJA

Grzegorz Madeja

PTCA

POLSKIE TOWARZYSTWO CHOROBY ATOPOWYCH



Polskie Towarzystwo
Neurologiczne



Polskie Towarzystwo
Walki z Mukowiscydozą

Fundacja



Per Humanus



POLSKIE
STOWARZYSZENIE
DIABETYKÓW



FUNDACJA POMOCY
RODZINOM I CHORYM
NA MUKOWISCYDOZĘ



Tomasz Szytowski

Anna Moska

MIASTENIA



SARCOMA
Stowarzyszenie Pomocy Chorym
na Mięsaki i Czerniaki



ec

Opiekuńskie Stowarzyszenie Pacjentów ze Schorzeniami Serca i Naczyni

Anna Moska