

# 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.



Orphan

Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich

**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 Wójcik  
Piotr Jurek*



Stowarzyszenie Rodzin  
z Chorobą Gauchera

FUNDACJA  
**WYGRAJMY ZDROWIE**

IM. PROF. GRZEGORZA MADEJA

*Grzegorz Madeja*

**PTCA**

POLSKIE TOWARZYSTWO CHOROŃ ATOPOWYCH



Polskie Towarzystwo  
Neurologiczne



Polskie Towarzystwo  
Walki z Mukowiscydozą

Fundacja



Per Humanus



POLSKIE  
STOWARZYSZENIE  
DIABETYKÓW



FUNDACJA POMOCY  
RODZINOM I CHORYM  
NA MUKOWISCYDOZĘ



**SARCOMA**  
Stowarzyszenie Pomocy Chorym  
na Mięsaki i Czerniaki



**ec**   
Ogólnopolskie Stowarzyszenie Pacjentów ze Schorzeniami Serca i Naczyniowodnych

*Anna Moska*

**fast**



POLAND

