23.06.2022r.

Informacja prasowa

**Szeroki wachlarz terapeutyczny dla pacjentów z chorobą Gauchera na lipcowej liście refundacyjnej.**

**Z początkiem lipca przedłużona zostaje decyzja refundacyjna dla enzymatycznych terapii zastępczych stosowanych w chorobie Gauchera. *– Choroba Gauchera to jedna
z niewielu chorób rzadkich, które możemy skutecznie leczyć. Leczenie to od lat jest wizytówką polskiego podejścia do chorób ultrarzadkich. Mamy dostęp do szerokiego wachlarza terapii,
a pacjenci są leczeni zgodnie z najnowszą wiedzą medyczną i doskonale na te terapie odpowiadają. W niczym nie ustępujemy krajom Europy Zachodniej. Obecny program lekowy odpowiada na potrzeby zdrowotne wszystkich chorych z symptomatyczną postacią Choroby Gauchera zarówno typu I jak i III, zapewniając każdemu bez wyjątku skuteczne leczenie dostosowane do jego indywidualnych potrzeb, dlatego bardzo cieszy nas decyzja Ministra Zdrowia dotycząca utrzymania refundacji enzymatycznych terapii zastępczych i w imieniu wszystkich pacjentów z Chorobą Gauchera serdecznie Panu Ministrowi za nią dziękujemy –* mówi Błażej Jelonek, Prezes Stowarzyszenia rodzin z Chorobą Gauchera, pacjent cierpiący na chorobę Gauchera. Obecnie w ramach programu lekowego leczonych jest ok. 90 chorych (w tym 13 dzieci i 17 kobiet w wieku rozrodczym (18-40 r.ż.). Większość od ponad 20 lat korzysta z enzymatycznych terapii zastępczych.**

Choroba Gauchera jest rzadkim schorzeniem metabolicznym o podłożu genetycznym, które dziedziczone jest w sposób autosomalny recesywny. Spowodowana jest brakiem lub krytycznie zmniejszoną aktywnością jednego z enzymów - glukocerebrozydazy, który jest
w sposób naturalny wytwarzany w organizmie człowieka. Enzym ten odpowiada za prawidłowy rozkład substancji przynależących do grupy tłuszczów (glukocerebrozydu), które nierozłożone zalegają w narządach wewnętrznych (m.in. w śledzionie, wątrobie, czy szpiku kostnym), co
w efekcie prowadzi do ich uszkodzenia i zaburzeń prawidłowego funkcjonowania.

***– Każdy pacjent jest inny i wymaga zindywidualizowanego podejścia oraz szerokiego wachlarza możliwości terapeutycznych* – mówi Prof. dr hab. n med. Beata Kieć-Wilk kierownik Pracowni Rzadkich Chorób Metabolicznych przy Oddziale Klinicznym Katedry Chorób Metabolicznych Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie zajmującego się leczeniem m.in. dorosłych pacjentów z Chorobą Gauchera.**

W chorobie Gauchera wyróżnia się trzy typy postaci klinicznych, różniące się od siebie występującymi objawami: typ 1 nieneuropatyczny o przewlekłym przebiegu, typ 2 ostry neuropatyczny, niemowlęcy oraz typ 3 neuropatyczny o podostrym przebiegu.

*–* *W każdej z tych grup są osoby w różnym wieku, zarówno dzieci jak i dorośli, mężczyźni
i kobiety, również te w ciąży czy planujące ciążę, osoby z różnymi obciążeniami internistycznymi np. kardiologicznymi czy uszkodzeniem funkcji wątroby. U każdej z tych osób choroba Gauchera przebiega inaczej i może manifestować się objawami klinicznymi o różnym nasileniu. Na szczęście dzięki szerokiemu wachlarzowi terapeutycznemu, dostępnemu w Polsce, możliwe jest leczenie nawet tych bardzo wrażliwych grup pacjentów jak np. kobiety w ciąży czy populacja dziecięca, niezależnie od wieku. Nie wszystkie obecnie refundowane terapie mogą być zastosowane w powyższych grupach chorych. Dodatkowo, uwarunkowania genetyczne (aktywność enzymu metabolizującego leki, w tym eliglustat) jak i występowanie chorób współistniejących, może uniemożliwiać zastosowanie terapii SRT (terapia doustna). Należy pamiętać również, że nie wszystkie terapie mają równie silnie udowodnioną skuteczność w redukcji ryzyka rozwoju powikłań kostnych jak jałowa martwica kości, dolegliwości bólowe kości w tym przełomy kostne, czy osteopenia; stąd tak ważne jest, że zachowano wszystkie dotychczasowe możliwości terapeutyczne w niezmienionym zakresie* – **podkreśla Profesor Beata Kieć -Wilk.**

Do głównych objawów wskazujących na chorobę zalicza się: małopłytkowość (obniżona ilość płytek we krwi), anemię, splenomegalię (stan, w którym dochodzi do powiększenia śledziony), utrzymujące się zmęczenie/ osłabienie, krwotoki z nosa i często pojawiające się siniaki, a także objawy ze strony układu kostnego: bóle i przełomy kostne, nacieki szpiku kostnego, martwice kości, osteopenię, osteoporozę i towarzyszące im patologiczne złamania.

***–*** *Odkąd pamiętam już jako dziecko stale odczuwałam bóle kostne, szczególnie
w nogach, ramionach i przedramionach, które powodowały olbrzymi dyskomfort w życiu. Leki przeciwbólowe niewiele mi pomagały. Miewałam momenty, kiedy rezygnowałam z wyjścia
z domu, ponieważ z powodu bólu nie byłam w stanie chodzić* **– mówi Katarzyna Wierzbicka, pacjentka cierpiąca na chorobę Gauchera.**

***–*** *W wieku wczesnoszkolnym choroba spowodowała u mnie wadę postawy, skoliozę, płaskostopie i już wtedy osteopenię. W rezonansie magnetycznym wykazano rozległe zmiany naciekowe, które były wynikiem przebytych uprzednio zawałów kostnych w zasadzie wszystkich trzonów kości długich. Cały czas towarzyszył mi ból. Dopiero wdrożenie skutecznego leczenia w postaci enzymatycznej terapii zastępczej spowodowało, że te objawy stopniowo zanikają i dziś mogę funkcjonować jak każdy inny człowiek* ***–*****dodaje Joanna Środa pacjentka z Chorobą Gauchera**

***–*** *Objawy kostne, choroby Gauchera, mogą rozwijać się długo w sposób niemy klinicznie
i dopiero szczegółowe badania MR pokazują, jak duże spustoszenie w organizmie pacjenta, nawet bezobjawowego, wywołała choroba metaboliczna. Dlatego, monitorowanie i przede wszystkim jak najbardziej skuteczne, zapobieganie i leczenie choroby kostnej są kluczowe dla utrzymania sprawności i dobrej jakości życia pacjentów zmagających się z chorobą Gauchera. W Polsce lekarz prowadzący widząc przebieg choroby u pacjenta, dobiera dla niego optymalny, zindywidualizowany rodzaj terapii. Tak jest aktualnie i należy zrobić wszystko, by taki stan pozostał. Dzięki temu większość pacjentów z chorobą Gauchera jest samodzielna życiowo, aktywna zawodowo i zadowolona a nastawianie psychiczne chorych stanowi bardzo istotny element terapii we wszystkich chorobach przewlekłych, w tym m.in. wrodzonych wadach metabolizmu. –* **zwraca uwagę Profesor Beata Kieć - Wilk.**

***–***  *U mnie efekty prawidłowo prowadzonej i odpowiednio dobranej oraz właściwie dawkowanej terapii są spektakularne. To są moje życiodajne kropelki, dzięki którym mam więcej energii, nie mam siniaków, nie mam stanu przed osteoporozowego. Już na 2 dni bo podaniu kroplówki mam nagły przypływ energii, założyłam rodzinę, mam dwójkę pięknych, zdrowych dzieci, mam swoje zainteresowania, pasje, zaraz zaczynam nową pracę. To wszystko dzięki terapii –* **mówi Joanna Środa pacjentka z Chorobą Gauchera.**

Aktualnie w Polsce choroba Gauchera leczona jest w sposób modelowy*.* ***–***  *Jesteśmy wzorem dla innych krajów. Od wielu lat jako Stowarzyszenie Pacjentów z Chorobą Gauchera o to zabiegaliśmy. Dziś polscy pacjenci mają dostęp do szerokiego wachlarza leków, dzięki czemu zastosowana terapia jest dopasowana do ich indywidualnych potrzeb, a o jej wyborze decyduje lekarz. Wielu pacjentów od ponad 20 lat stosuje enzymatyczną terapię zastępczą dlatego tak bardzo cieszy nas wiadomość, że kolejny raz obowiązująca decyzja refundacyjna zostaje przedłużona a pacjenci dzięki dostępowi do skutecznej terapii będą mogli dalej normalnie żyć, i funkcjonować mimo swojej choroby* ***– tłumaczy Błażej Jelonek, Prezes Stowarzyszenia rodzin z Chorobą Gauchera, pacjent cierpiący na chorobę Gauchera.***

Kontakt do mediów:

Karolina Waligóra

k.waligora@compasspr.pl

tel: 500 088 365

Ilona Baranowska

i.baranowska@compasspr.pl

tel: 731 000 658