

Sylwia Węgrzynowska

NYSA 10.02.2008 r

Kępnica 51

48 303 NYSA

POLSKA-POLAND

KOMISJA EUROPEJSKA DYREKCJA  
GENERALNA DS. ZDROWIA I OCHRONY  
KONSUMENTÓW

Dyrekcja C - Zdrowie Publiczne i Ocena  
Ryzyka

Jestem mamą 8 letniej dziewczynki chorej na CHOROBE SYROPU KLONOWEGO (M S U D)  
Otrzymałam przy gotowanej przez Państwa Konsultacje Publiczne na temat Rzadkich Chorób.  
Chciałabym odpowiedzieć na postawione pytania.

**Czy aktualna definicja rzadkiej choroby przyjęta w UE jest satysfakcjonująca?**

Uważam, że aktualna definicja „rzadkiej choroby” stosowana w UE dla mnie jest dobra.

**Czy zgadzają się Państwo z tym, że istnieje pilna potrzeba poprawy kodowania i klasyfikacji w tej dziedzinie?**

Uważam, iż istnieje potrzeba wprowadzenia ujednoliconego rejestru kodowania i klasyfikacji rzadkich chorób we wszystkich państwach Unii Europejskiej. Każda jednostka chorobowa powinna mieć odpowiednie oznaczenie. Należy także prowadzić politykę upowszechniania informacji o rodzajach rzadkich chorób, częstotliwości występowania, przebiegu schorzenia, sposobów leczenia itd. Ważne jest aby społeczeństwo było świadome tego, że istnieją rzadkie choroby. Z własnego doświadczenia wiem, że na ogół ludzie a nawet lekarze nie wiedzą na czym polega choroba córki i jak należy postępować z danym schorzeniem.

**Czy europejski rejestr rzadkich chorób pomoże Państwa krajowemu/regionalnemu systemowi w udoskonaleniu postępowania z rzadkimi chorobami?**

Według mnie system taki pomoże w postępowaniu z rzadkimi chorobami. Będzie można szybciej zdiagnozować nowego chorego, zmniejszy się możliwość powikłań jakie powstały by w skutek długiego czasu diagnozowania, będzie można liczyć na lepszą i fachową opiekę.

**Czy należy wdrożyć narzędzia internetowe i elektroniczne w dziedzinie rzadkich chorób?**

Każdy powinien mieć dostęp do informacji na temat takich chorób. W dzisiejszych czasach internet jest potężną bazą informacji i jest narzędziem ogólnodostępnym. Powinien więc istnieć rejestr informacji i danych o rzadkich chorobach. Im więcej będzie można wiedzieć i więcej ludzi będzie o tej dziedzinie wiedzieć spowoduje ta poprawę sytuacji.

**Co można zrobić, aby jeszcze bardziej poprawić dostęp do wysokiej jakości badań pod kątem rzadkich chorób?**

Uważam, że powinny być wprowadzone badania przesiewowe w programie zdrowia publicznego w każdym kraju Unii Europejskiej. Badanie takie pomogło by w szybkim zdiagnozowaniu chorego, zmniejszeniu ryzyka powstania niepełnosprawności w dalszym życiu. Każdy kraj wraz ze wsparciem Unii Europejskiej powinien w dużym stopniu wspierać badania medyczne i farmaceutyczne nad rzadkimi chorobami, ponieważ częstotliwość zachorowań na takie schorzenia

jest mniejsza niż liczba chorych np. na nowotwory czy AIDS. Koncerny farmaceutyczne nastawione są głównie na zysk więc logiczne jest, że prowadzenie badań i opracowywania leczenia farmakologicznego dla chorych z rzadkimi chorobami będzie po prostu nie opłacalne.

**Czy europejskie sieci referencyjne powinny traktować transfer wiedzy jako zagrożenie priorytetowe? A może mobilność pacjentów? Oba te zagrożenia? Jak?**

Rząd każdego kraju UE powinien zwracać dużą uwagę na potrzeby jakie rodzą się z istnienia rzadkich chorób. Stworzenie krajowych a nawet regionalnych ośrodków referencyjnych oraz wymiana wiedzy aktualnej w tej dziedzinie pomiędzy wszystkimi krajami UE poprawi bardzo sposób opieki nad chorymi i potencjalnymi chorymi, spowoduje postęp w rozwoju badań medycznych i farmaceutycznych itd. Państwa powinny wspierać rozwój ośrodków, które pomogą by w zdobyciu profesjonalnej wiedzy ale także powinny zajmować się zrzeszaniem pacjentów i ich rodzin oraz udostępnić możliwość leczenia się, udziału w badaniach i nowych metodach diagnostycznych i leczniczych w kraju i poza jego granicami.

**Czy uważają Państwa istniejąca istotna potrzeba wykonania oceny na poziomie UE potencjalnych populacyjnych badań przesiewowych pod kątem rzadkich chorób?**

Jako rodzic dziecka chorego na CHOROBE SYROPU KLONOWEGO (MSUD) jestem za tym aby zostały wprowadzone badania przesiewowe noworodków pod kątem rzadkich chorób o ile nie byłyby one szkodliwe dla pacjenta. Na dzień dzisiejszy prowadzi się w krajach Europy badania przesiewowe w kierunku fenylketonurii i wrodzonej niedoczynności tarczycy, gdyby w naszym kraju badania zostałyby rozszerzone o inne choroby metaboliczne (np. CHOROBA SYROPU KLONOWEGO, ACYDURIA IZOWALERLANOWA, ACYDURIA GLUTAROWA typu I, TYROZYNEMIA typu I, ACYDURIA METYLOMALONOWA I PROPIONOWA, 3-METYLOKROTONYLOGLICYNURIA, ACYDURIA 3-HYDROKS Y-3METYLOGLUTAROWA schorzenia wady metabolizmu aminokwasów) byłibyśmy zadowoleni gdyż następne dzieci miałyby szansę na normalne życie. Dobrze by było gdyby możliwe były badania przesiewowe innych chorób rzadkich bez ryzyka powikłań.

**Czy przewidują Państwo rozwiązanie problemu dostępności leków sierocych w skali krajowej, czy w skali UE?**

Biorąc pod uwagę fakt, iż Unia Europejska ma na celu jednoczenie państw członkowskich i ich równość uważam, że dostęp do leków sierocych powinien być taki sam dla każdego człowieka cierpiącego na rzadkie schorzenie. Nie powinno być tak, że obywatele jednego kraju UE mają lepszy/mają dostęp do jakiegoś leku sierociego a inni nie. Unia Europejska jak i Rząd każdego kraju członkowskiego powinien stworzyć taką właśnie możliwość swoim obywatela.

**Czy w UE powinno obowiązywać rozporządzenie w sprawie sierocych wyrobów medycznych i diagnostyki chorób sierocych?**

Moim zdaniem w UE powinno obowiązywać rozporządzenie ds. sierocych wyrobów medycznych i diagnostyki chorób sierocych. Podobnie jak w przypadku leków sierocych Unia Europejska powinna wspierać prawnie i finansowo wraz z poszczególnymi państwami członkowskimi rozwój przemysłu zajmującego się produkcją wyrobów sierocych oraz diagnostyki tych schorzeń.

**Jakie rodzaje usług specjalistycznych i edukacyjnych dla pacjentów z rzadkimi chorobami i ich rodzin należy zalecić na poziomie UE i na poziomie krajowy?**

Pacjenci cierpiący na rzadkie schorzenia i ich rodziny są najczęściej osieroceni społecznie. Brak specjalistycznej wiedzy lub utrudniony do niej dostęp powoduje, że osoby takie czują się same z własną chorobą. Rzadka choroba często problemy psychologiczne i finansowe. Jako młoda matka w momencie narodzin dziecka z Chorobą Syropu Klonowego znalazłam się w trudnej sytuacji. Brak informacji na temat choroby córki, problem z ustawą o imporcie leków sierocych (w Polsce mamy go co roku gdy kończy się ważność tej ustawy), załamanie psychiczne jakie przeżyłam na wieść o

tej chorobie i jej przebiegu (częste wizyty w szpitalach, osamotnienie w przystosowaniu się do życia z tą chorobą), problemy finansowe, brak wiedzy u lekarzy pierwszego kontaktu o tym schorzeniu, trudności z dostępem do rehabilitacji dziecka, itp. Uważani więc, że bardzo ważne jest aby każdy kraj a także Unia Europejska zadbały o to by pacjenci z chorobami sierocymi mieli dostęp do specjalistycznej opieki medycznej, do rehabilitacji na takim poziomie jaki wymaga rodzaj ich choroby, do grup wsparcia, które pomogłyby radzić sobie w życiu z rzadkim schorzeniem. Aby Państwo zagwarantowało pomoc finansową w trudnej sytuacji społecznej pacjentom i/lub ich rodzinom, by leczenie i/lub dieta były choć w jakimś stopniu refundowane.

**Jaki model zarządzania i schematu finansowania byłby odpowiedni dla rejestrów, baz danych i biobanków?**

Osobiście nie znam się na tyle dobrze na zarządzaniu czy na finansach publicznych. Moim zdaniem jednak wsparcie finansowe wszelkich działań, które mają lub będą miały znaczenie w osiągnięciu sukcesów w dziedzinie leczenia, diagnostyki rzadkich chorób jest bardzo ważne i potrzebne.

**Jak postrzegają Państwo rolę partnerów (przemysłu i organizacji charytatywnych) w działaniach dotyczących rzadkich chorób, prowadzony w UE jaki model byłby najwłaściwszy do tego celu?**

Uważam, że problem rzadkich chorób w UE jest nadal dobrze nie rozwiązywany. Niechęć ze strony przemysłu farmaceutycznego w udziale nad badaniami, które pomogłyby w opracowaniu metod leczenia czy diagnozowania rzadkich chorób powinna zostać przełamana sposobami odpowiedniego dofinansowywania badań. Należy upowszechniać wiedzę i informacje na temat tych chorób. Powinno być stworzone więcej ośrodków specjalizujących się w opiece nad rzadkimi chorobami, ośrodków wsparcia społecznego dla pacjentów i ich rodzin. Wszelkie te działania powinny się odbywać nie tylko na poziomie Unii Europejskiej ale przede wszystkim na szczeblu krajowym i regionalnym.

**Czy zgadzają się Państwo o z ideą ustanowienia planów działania? Jeżeli tak, to czy należy je ustanowić w Państwa kraju lub regionie?**

Po zapoznaniu się z KONSULTACJAMI PUBLICZNYMI przygotowanymi przez Komisję Europejską Dyrekcją Generalną ds. Zdrowia i Ochrony Konsumentów zgadzam się z założeniami i planami jakie zostały opracowane przez Unię Europejską-Uważam za bardzo ważne aby wszystkie te plany zostały wprowadzone w naszym kraju a nawet zostały narzucone jako priorytetowe działanie w zakresie zdrowia publicznego.

Mam nadzieję, iż moja opinia pomoże w określeniu potrzeb i wytyczeniu odpowiednich działań w dziedzinie leczenia chorób rzadkich.

Z poważaniem

Sylwia Węgrzynowska

This paper represents the views of its author on the subject. These views have not been adopted or in any way approved by the Commission and should not be relied upon as a statement of the Commission's or Health & Consumer Protection DG's views. The European Commission does not guarantee the accuracy of the data included in this paper, nor does it accept responsibility for any use made thereof.