

Informacja prasowa

**Dziś pacjenci z chorobą Fabry’ego mogą normalnie żyć i realizować się zawodowo**

 **Udostępnienie pacjentom z chorobą Fabry’ego w 2019 roku** **enzymatycznej terapii zastępczej było jedną z najważniejszych decyzji refundacyjnych. Jej obowiązywanie kończy się jednak 31 sierpnia. Dziś dzięki terapii pacjenci z Chorobą Fabry’ego bez poczucia strachu**
**i niepewności mogą spełniać się zawodowo i aktywnie uczestniczyć w życiu społecznym. Ich choroba wreszcie została zatrzymana, a życie przestało być pasmem bólu i cierpienia. Refundacja była najlepszą decyzją inwestycyjną, która dziś przynosi wymierne korzyści nie tylko pacjentom, ale także systemowi ochrony zdrowia w Polsce.**

**- *Od kiedy niecałe dwa lata temu dzięki refundacji pacjenci otrzymali możliwość leczenia enzymatyczną terapią zastępczą w ramach programu lekowego, ich życie zmieniło się diametralnie. To co wcześniej wydawało się nieosiągalne, dziś stało się realne. Terapia spowodowała, że pacjenci mogą żyć bez powikłań, bez obaw o jutro, dlatego wierzymy, że refundacja ta zostanie przedłużona na kolejne lata, by dalej mogli czuć się bezpiecznie***
**– mówi Anna Moskal Prezes Stowarzyszenia Rodzin z Chorobą Fabry’ego.**

Osoby borykające się z chorobą Fabry’ego rodzą się z wadą genu odpowiedzialnego za wytwarzanie w organizmie enzymu alfa-galaktozydazy, który rozkłada niektóre z lipidów organizmu. Jego niedobór sprawia, że w tkankach układu nerwowego i krwionośnego gromadzą się nierozłożone substancje tłuszczowe, które stopniowo niszczą narządy wewnętrzne powodując ich niewydolność. Choroba Fabry’ego charakteryzuje się także bólami stóp i dłoni, brakiem pocenia się, przegrzewaniem się organizmu przy wyższej temperaturze
i wysiłku fizycznym, charakterystycznymi zmianami na skórze (angiokeratoma), czy zaburzeniami widzenia i funkcji przewodu pokarmowego.

– Zgodnie z naszą aktualną wiedzą *w Polsce z chorobą Fabry’ego żyje ok. 100 – 150 osób. Każdego roku przybywają kolejni zdiagnozowani. Są to z reguły całe rodziny, gdyż choroba ma podłoże genetyczne. Ogromnym wyzwaniem jest tu diagnostyka, ponieważ niektóre
z objawów są bardzo podobne do dużo częściej występujących schorzeń reumatycznych, kardiologicznych czy neurologicznych. To wszystko powoduje, że ostateczna diagnoza zajmuje często wiele lat* – tłumaczy Anna Moskal.

– *W przypadku gdy leczenie, polegające na dostarczeniu do organizmu brakującego enzymu, nie zostanie rozpoczęte odpowiednio wcześnie lub zostanie przerwane, u chorego dochodzi do niewydolności nerek, poważnych powikłań sercowo-naczyniowych oraz postępującego uszkodzenia mózgu i nerwów obwodowych. W następstwie chorzy mogą zmagać się
z wielokrotnymi udarami, zawałami serca oraz poważnymi zaburzeniami rytmu serca. Upośledzenie nerwów obwodowych powoduje bardzo silne bóle, utratę słuchu jak, również szereg zaburzeń funkcjonowania układu pokarmowego* – wyjaśnia prof. n. med. Michał Nowicki Kierownik Kliniki Nefrologii, Hipertensjologii i Transplantologii Nerek CSK UM w Łodzi. – Następstwa *choroby, takie jak powikłania kardiologiczne, neurologiczne czy nefrologiczne odpowiadają za 90% przedwczesnych zgonów wśród nieleczonych pacjentów z chorobą Fabry’ego. Nieleczeni chorzy żyją krócej o co najmniej 10-15 la i dotyczy to zarówno mężczyzn jaki kobiet* – dodaje Profesor.

– *Szeroki wachlarz możliwości terapeutycznych jest kluczowy, by jak najlepiej dopasować terapię do potrzeb pacjentów. Szczególnie potrzebne jest to podczas pandemii Covid 19, ponieważ enzymatyczna terapia zastępcza mogłaby być przyjmowana w warunkach domowych bez potrzeby hospitalizacji. Pacjenci, którzy woleliby ograniczyć swój kontakt ze szpitalem do niezbędnego minimum, w obawie przed zarażeniem, powinni mieć możliwość skorzystania z takiego podawania leku* – podkreśla Anna Moskal.

– *Tylko wczesne rozpoznanie choroby umożliwia pacjentom normalne życie, a dostęp do różnych metod leczenia w chorobie Fabry’ego jest niezbędny i powinien zostać utrzymany, nie tylko ze względów humanitarnych, ale również ekonomicznych. Choroba Fabry’ego jest jedną z nielicznych chorób rzadkich, które możemy dziś skutecznie leczyć. Mając to na uwadze, enzymatyczna terapia zastępcza powinna być traktowana jako ważne osiągnięcie medycyny
i dlatego wierzymy, że uzyska ona ponowną refundację. Dla naszych chorych dostęp do terapii oznacza dalsze życie* – puentuje profesor Michał Nowicki.

**Kontakt dla mediów**

|  |  |
| --- | --- |
| Compass PRKarolina Waligórak.waligora@compasspr.pltel.: +48 500 088 365 | Compass PRAngelina Sahloula.sahloul@compasspr.pltel.: +48 886 574 738 |