

**FUNDACJA RARE DISEASES UNIQUIUS**

*Przemysław Burmer*

Prezes Zarządu

Ul. Mieczysława Jastruna 11/2

81-198 Suchy Dwór

+48 516 129 862

[przemek@uniqius.org](mailto:przemek@uniqius.org)

[www.uniqius.org](http://www.uniqius.org)

Minister Zdrowia Łukasz Szumowski

Ministerstwo Zdrowia

ul. Miodowa 15

00-952 Warszawa

Szanowny Panie Ministrze,

Jako zarząd fundacji, w imieniu wszystkich pacjentów w Polsce cierpiących na Chorobę Pompego, mając na względzie bezpieczeństwo oraz troskę o nasze życie, w sytuacji wprowadzonego przez Ministra Zdrowia z dniem 20 marca 2020 rozporządzenia o ogłoszeniu na obszarze Rzeczypospolitej Polskiej stanu epidemii, kierujemy petycją w sprawie podawania leku Myozyme w terapii enzymatycznej zastępczej.

My, pacjenci cierpiący na rzadką jednostkę genetyczną Glikogenezę typu II, Chorobę Pompego, którzy pobieramy, co dwa tygodnie lek Myozyme w szpitalach na oddziałach neurologii, w pogarszającej się obecnie sytuacji zagrożenia koronawirusem SARS-CoV-2, zwracamy się z prośbą o umożliwienie nam przyjmowania infuzji w domu. Prośbę swą motywujemy faktem, że przemieszczanie się do szpitala i pobyt na oddziale w najbliższym czasie dla każdego z nas stanowi zagrożenie zdrowia i życia, ponieważ gdyby doszło do zakażenia, leczenie byłoby znacznie trudniejsze, a rokowania o wiele gorsze.

Choroba Pompego to choroba spichrzeniowa glikogenu, która charakteryzuje się wrodzonym niedoborem enzymu kwaśnej maltazy odpowiedzialnego za rozkład glikogenu do glukozy. Niedobór enzymu powoduje nadmierne gromadzenie się glikogenu w komórkach organizmu chorego, szczególnie w mięśniach, co powoduje ich osłabienie i w konsekwencji zanik. W pierwszej kolejności atakowane są m.in. mięśnie kończyn dolnych i górnych, a także mięśnie oddechowe, co może prowadzić do śmierci. Dostępna

enzymatyczna terapia zastępcza, która łagodzi objawy i hamuje postęp choroby, refundowana przez Narodowy Fundusz Zdrowia i objęta programem lekowym, polega na przyjmowaniu leku Myozyme w postaci kilkugodzinnej infuzji dożylniej w szpitalu, na oddziale neurologii. Pragniemy nadmienić, że zaprzestanie terapii lub pominięcie kilku dawek leku może spowodować gwałtowne pogorszenie stanu zdrowia pacjenta.

Organizm osoby z chorobą Pompego, z powodu zaburzeń biochemicznych jest osłabiony, a w przypadku chorego wymagającego leczenia respiratorem, odporność jest bardzo obniżona. Dla takiego pacjenta każda, nawet najzwyczajniejsza, infekcja jest niebezpieczna, a w dobie możliwości zarażenia koronawirusem osoby z chorobą Pompego znajdują się w grupie najwyższego ryzyka.

Dla chorego z niewydolnością oddechową, a więc korzystającego, na co dzień z domowego leczenia respiratorem najbezpieczniejszym miejscem jest jego dom, bowiem jakkolwiek kontakt z miejscami lub osobami, które mogą stanowić potencjalne źródło zakażenia jest bezpośrednim zagrożeniem dla jego życia. Zostało to dostrzeżone przez Ministerstwo Zdrowia w rozporządzeniu z dnia 16. 03.2020 **O zmianie rozporządzenia w sprawie świadczeń gwarantowanych z zakresu świadczeń pielęgnacyjnych i opiekuńczych w ramach opieki długoterminowej**, które weszło w życie z dniem następnym. Na mocy tego rozporządzenia u pacjentów wentylowanych w domach „*dopuszcza się realizację porad i wizyt z wykorzystaniem systemów teleinformatycznych lub innych systemów łączności, o ile ten sposób postępowania nie zagraża pogorszeniem stanu zdrowia świadczeniobiorcy*”. Ma to na celu ograniczenie wizyt personelu medycznego, który do tej pory odwiedzał pacjentów regularnie. W obliczu tychże zaleceń, a także zważywszy na fakt, że wszystkim, nawet osobom w pełni sil i zdrowia, rekomenduje się pozostawanie w domach, ograniczanie kontaktów bezpośrednich i unikanie skupisk ludzkich, kierowanie nas, szczególnie zagrożonych, na podanie leku do szpitala, (który obecnie jest dla nas jednym z najbardziej niebezpiecznych miejsc), to działanie zupełnie odwrotne, które nie daje nam ani naszym opiekunom możliwości odpowiedniego zadbania o nasze zdrowie i życie.

Mając na uwadze powyższe, bardzo prosimy o pozytywne rozpatrzenie naszej prośby i umożliwienie nam przyjmowania leku w najbezpieczniejszym dla nas miejscu, jakim jest dom.

Z poważaniem, pacjenci z Chorobą Pompego