Warszawa, 13.02.2019 r,

Szanowny Pan Łukasz Szumowski Minister Zdrowia

00-952 Warszawa, ul. Miodowa 15

Szanowny Pani Ministrze,

W imieniu pacjentów tracących wzrok z powodu rzadkich schorzeń siatkówki uwarunkowanych genetycznie, wnioskujemy o pilne podjęcie działań zmierzających do uruchomienia specjalnego programu diagnostyki genetycznej tych schorzeń finansowanego ze środków NFZ.

Nasze wystąpienie związane jest z przełomowym doniesieniem o zarejestrowaniu pierwszej w świecie genoterapii w leczeniu jednej z postaci retinitis pigmentosa.

W listopadzie ub. r. Europejska Agencja Leków (EMA) a wcześniej amerykańska Agencja Leków i Środków Spożywczych (FDA) zarejestrowała lek Luxturna. Terapia tym lekiem pozwala odwrócić proces chorobowy zachodzący w komórkach siatkówki a więc nie tylko zahamować proces utraty wzroku ale też przywrócić widzenie.

Terapia lekiem Luxturna jest przygotowana dla ściśle określonej grupy pacjentów z mutacją RPE65. Jest to rodzaj zwyrodnienia, w którym już bardzo młodzi pacjenci, dzieci szybko tracą całkowicie wzrok, Zgodnie z informacjami prasowymi opublikowanymi przez producenta leku, pacjenci z krajów nordyckich, Niemiec i Francji zostaną objęci leczeniem już najprawdopodobniej w 2020 roku.

To są fakty, które budzą nadzieje i wielkie oczekiwania także polskich pacjentów.

Mutacja RPE65 stanowi jedną z kilkudziesięciu mutacji, jakie kryją się pod wspólną nazwą: retinitis pigmentosa, czyli zwyrodnienie barwnikowe siatkówki. Jednak większość pacjentów z tym rozpoznaniem nie wie dokładnie jaka mutacja wywołała u nich chorobę. Do niedawna bowiem diagnostyka genetyczna była praktycznie nieosiągalna, Ostatnie odkrycia doprowadziły jednak do opracowania nowych sposobów oznaczania mutacji w retinitis pigmentosa. Są one coraz bardziej efektywne, tańsze a przez to dostępne. Od kilku lat pacjenci w krajach Unii Europejskiej zabiegają z powodzeniem o możliwość zdiagnozowania własnego przypadku, właśnie z taką perspektywą, że będą pojawiały się precyzyjnie celowane genoterapie. Bez takiej diagnozy nie ma co marzyć o leczeniu.

Wiemy, że w większości krajów Unii Europejskiej uruchomiono już specjalne programy diagnostyki genowej. Niestety w Polsce praktycznie nie wykonuje się takich badań. Do tej pory retinitis pigmentosa uważane było za nieuleczalne a więc nie widziano potrzeby takiej szczegółowej diagnozy.

Doniesienie o pierwszej genoterapii w mutacji RPE65 zmienia całkowicie dotychczasowe poglądy. Dzisiaj dzieci i młodzi ludzie z retinitis pigmentosa mają już inną perspektywę. W wielu miejscach na świecie prowadzone są obiecujące badania kliniczne, a niektóre z nich są już bardzo zaawansowane. Ponadto decyzją Komisji Unii Europejskiej jest tworzona europejska sieć ośrodków referencyjnych dla schorzeń siatkówki uwarunkowanych genetycznie. Jeden z takich ośrodków ma być w Polsce w klinice okulistycznej w Lublinie.

Dlatego dostęp do diagnostyki genetycznej musi stać się głównym wyzwaniem dla polskiej okulistyki.

Stowarzyszenie Retina AMD Polska w lutym ub. r. gościło prof. Helen Dollfus ze Strasburga odpowiedzialną za europejską sieć ośrodków referencyjnych leczenia rzadkich schorzeń siatkówki. Przedstawiła ona pacjentom prowadzone przez nią działania zmierzające do utworzenia europejskiego rejestru oraz sieci współpracujących ze sobą ośrodków naukowych diagnostyki i leczenia tych schorzeń.

Jesienią ub. r. stowarzyszenie Retina AMD Polska, zachęcone przez panią prof. H. Dollfus, uruchomiło elektroniczny system komunikacji z pacjentami z różnymi schorzeniami genetycznymi, który pełni też rolę bazy - "wirtualnej poczekalni”. Z tygodnia na tydzień przybywa w tym rejestrze osób zainteresowanych badaniami genetycznymi i mających nadzieję, że nowe terapie mogą uratować ich przed ślepotą. Ale aby tak się stało musimy zrobić wszystko, by w Polsce pacjenci z retinitis pigmentosa mieli taką samą szansę na diagnozę i przyszłe terapie jak nasi koledzy i koleżanki z pozostałych krajów UE.

Tak jak każdy pacjent mamy konstytucyjne prawo do pełnej diagnostyki naszych schorzeń.

Mamy nadzieję, że nasze wystąpienie zostanie wnikliwie rozpatrzone i zainicjuje działania Ministerstwa zmierzające do utworzenia specjalnego programu diagnostyki genetycznej.

Bardzo prosimy o poinformowanie nas o podjętych decyzjach. Informację tę przekażemy dalej zainteresowanym pacjentom.