Oświadczenie złożone
przez senator Ewę Monikę Kaliszuk
na 44. posiedzeniu Senatu
w dniu 29 października 2025 r.

Oświadczenie skierowane do minister zdrowia Jolanty Sobierańskiej-Grendy oraz do minister rodziny, pracy i polityki społecznej Agnieszki Dziemianowicz-Bąk

Szanowne Panie Ministry!

W ostatnim czasie w Senacie Rzeczypospolitej Polskiej z mojej inicjatywy odbyło się posiedzenie Komisji Rodziny, Polityki Senioralnej i Społecznej poświęcone niezwykle rzadkiej, a jednocześnie dramatycznie ciężkiej chorobie genetycznej – FOP (fibrodysplazji ossificans progressiva), zwanej także postępującym kostnieniem mięśni. W spotkaniu wzięli udział lekarze, eksperci, przedstawiciele Ministerstwa Zdrowia, Ministerstwa Edukacji Narodowej, Stowarzyszenia FOP Polska, a także rodziny dzieci dotkniętych tą chorobą i same dzieci. Celem posiedzenia było omówienie aktualnych problemów w opiece nad pacjentami z FOP, wskazanie możliwości diagnostycznych, terapeutycznych i rehabilitacyjnych oraz zaplanowanie przyszłych działań systemowych.

Charakterystyka choroby i sytuacja pacjentów w Polsce.

FOP to ultrarzadka choroba genetyczna spowodowana mutacją genu ACVR1, prowadząca do nieprawidłowej aktywacji procesów kostnienia w tkankach miękkich – mięśniach, ścięgnach, więzadłach. Każdy uraz, zastrzyk domięśniowy, zabieg chirurgiczny czy nawet nadwyrężenie może uruchomić nieodwracalny proces kostnienia, powodując trwałe usztywnienie kolejnych części ciała i dramatyczny ból. Z czasem pacjenci tracą zdolność poruszania się, samodzielnego oddychania, jedzenia i mówienia.

W Polsce choruje obecnie 13 dzieci, dla których nie istnieje żadne skuteczne leczenie przyczynowe. Terapia ma charakter wyłącznie objawowy – stosuje się sterydy w stanach zapalnych oraz leczenie przeciwbólowe.

Choroba jest często błędnie diagnozowana, mylona z chorobami nowotworowymi, co prowadzi do niepotrzebnych zabiegów chirurgicznych czy chemioterapii, które dramatycznie pogarszają stan zdrowia dziecka. Przyczyną takich sytuacji jest niedostateczna wiedza lekarzy o tej jednostce chorobowej i brak jednolitych wytycznych diagnostyczno-terapeutycznych.

Badania kliniczne i perspektywy terapeutyczne.

Obecnie trwają międzynarodowe badania kliniczne nad lekiem garetosmab (REGN2477), który blokuje aktywinę A i może spowalniać rozwój kostnienia. W badaniu bierze udział ok. 30 pacjentów na świecie, a Polska jest jednym z 6 krajów, które zostały zaproszone do udziału w tym projekcie. To ogromny sukces polskiego środowiska medycznego i szansa dla przyszłych pacjentów. Jednocześnie już wiadomo, że lek – jeśli uzyska rejestrację – będzie bardzo kosztowny i będzie wymagał dożywotniego stosowania, co rodzi konieczność wcześniejszego przygotowania systemu refundacyjnego i finansowego.

Propozycje działań możliwych do wdrożenia już dziś, które wybrzmiały podczas posiedzenia komisji.

1. Diagnostyka genetyczna ACVR1. Wskazuje na potrzebę włączenia badania genetycznego w kierunku mutacji ACVR1 do badań przesiewowych u noworodków, u których w książeczce zdrowia odnotowano wadę paluchów. Badanie to jest relatywnie niedrogie i może zapobiec wieloletniej, kosztownej i bolesnej diagnostyce, a także nietrafionym interwencjom chirurgicznym.

2. Rehabilitacja i fizjoterapia. Niezbędne jest stworzenie systemu refundacji i organizacji specjalistycznych turnusów rehabilitacyjnych i terapeutycznych, które pomogą w codziennym funkcjonowaniu pacjentów oraz w łagodzeniu bólu i skutków stanów zapalnych. Wymagana jest także specjalistyczna edukacja i certyfikacja fizjoterapeutów w zakresie choroby FOP, gdyż niewłaściwie prowadzona rehabilitacja może wywołać nieodwracalne skutki.

3. Wsparcie sprzętowe i transportowe. Konieczne jest dostosowanie zasad dofinansowania ze środków PFRON do potrzeb pacjentów z FOP. Obecne przepisy podobno wykluczają ich z pomocy, ponieważ chorzy często nie są całkowicie nieruchomi, mimo że każdy upadek lub skręcenie może wywołać kolejne ogniska kostnienia. Wózki inwalidzkie i pojazdy przystosowane do transportu są więc narzędziem profilaktyki i bezpieczeństwa, a nie tylko mobilności.

4. Koordynacja opieki i wsparcie po osiemnastym roku życia. Pacjenci z FOP potrzebują wielospecjalistycznej opieki – kardiologicznej, pulmonologicznej, stomatologicznej, psychologicznej

i ortopedycznej. Po ukończeniu osiemnastego roku życia tracą możliwość leczenia w ośrodkach pediatrycznych, co pozostawia ich bez wsparcia systemowego. Konieczne jest stworzenie mechanizmu ciągłości opieki w ramach ośrodków eksperckich chorób rzadkich również dla dorosłych pacjentów, nawet jeśli one mieszczą się w szpitalach pediatrycznych. Do wsparcia opieki w tym zakresie szpitale te wyrażają gotowość.

Eksperckie zaplecze i współpraca społeczna.

Pragnę podkreślić w kontekście ewentualnych rozważanych przez państwa resorty dalszych prac nad tą tematyką, że dysponuję kontaktami do ekspertów w dziedzinie leczenia FOP, w tym do lekarza reumatologa, jedynego obecnie w Polsce, który prowadzi dzieci chore na FOP, do prezes Stowarzyszenia FOP Polska, która reprezentuje rodziny dzieci cierpiących na tę chorobę, oraz do fizjoterapeutki wyspecjalizowanej w terapii dzieci z FOP, znającej bezpieczne i skuteczne metody rehabilitacji.

Gotowość współpracy tych osób i środowiska pacjenckiego może znacząco ułatwić ministerstwu opracowanie krajowych wytycznych postępowania, programów edukacyjnych i planu opieki systemowej nad pacjentami z FOP.

Pytania i postulaty do obu resortów w ich zakresach kompetencyjnych.

1. Czy Ministerstwo Zdrowia planuje opracowanie strategii przygotowania systemu ochrony zdrowia do refundacji i dostępności leczenia FOP (m.in. leku garetosmab) po jego rejestracji?

2. Czy możliwe jest rozpoczęcie prac nad włączeniem badania ACVR1 do katalogu badań genetycznych finansowanych ze środków publicznych w przypadkach podejrzenia wady palucha u noworodków?

3. Czy ministerstwo przewiduje utworzenie programu rehabilitacji i terapii wspomagającej dla dzieci z FOP, finansowanego ze środków NFZ lub Funduszu Medycznego?

4. Czy resort rozważy modyfikację zasad dofinansowania z PFRON, aby pacjenci z FOP mogli uzyskać wsparcie na zakup wózków i pojazdów transportowych?

5. Czy planowane jest opracowanie modelu koordynowanej opieki medycznej nad pacjentami z FOP, zapewniającego ciągłość leczenia po osiągnięciu pełnoletności?

6. Czy ministerstwo podejmie działania w zakresie szkoleń dla lekarzy i fizjoterapeutów, aby zwiększyć wiedzę na temat FOP i zapobiegać błędnym diagnozom oraz szkodliwym interwencjom?

Szanowne Panie Ministry, FOP to choroba, która – choć niezwykle rzadka – przynosi niewyobrażalne cierpienie dzieciom i ich rodzinom. Dla 13 małych pacjentów w Polsce państwowe działania mogą stanowić o różnicy między latami życia w bólu a latami życia z poczuciem godności i bezpieczeństwa.

Proszę o potraktowanie niniejszego oświadczenia jako apelu o systemową opiekę nad pacjentami z FOP, rozpoczęcie przygotowań do przyszłej refundacji terapii przyczynowej oraz podjęcie działań, które już dziś mogą poprawić jakość życia chorych.

Ewa Monika Kaliszuk
senator RP