Oświadczenie złożone
przez senatora Wadima Tyszkiewicza
na 25. posiedzeniu Senatu
w dniu 19 grudnia 2024 r.

Oświadczenie skierowane do minister zdrowia Izabeli Leszczyny

Szanowna Pani Minister!

W imieniu dzieci zmagających z chorobą genetyczną, jaką jest zespół Retta, oraz ich rodziców zwracam się z uprzejmą prośbą o informację, czy w ministerstwie są prowadzone prace nad refundacją leku o nazwie Daybue, który wspomaga leczenie objawowe wspomnianej choroby. Jeżeli te prace nie są prowadzone, to proszę o wyjaśnienie, dlaczego.

Zespół Retta jest chorobą neurologiczną, która w przeważającej większości przypadków dotyka dziewczynki. Choroba ta prowadzi do regresu już nabytych umiejętności, w tym utraty mowy, problemów z koordynacją ruchową oraz trudności z oddychaniem. Objawy pojawiają się zazwyczaj między szóstym a osiemnastym miesiącem życia. Często przypominają objawy autyzm we wczesnych stadiach, co opóźnia diagnozę. Zespół Retta ma wpływ na całe życie dziecka, które wymaga stałej opieki medycznej oraz terapeutycznej.

W Polsce według szacunków na zespół Retta cierpi kilkadziesięcioro dzieci, jednak brak centralnych rejestrów dotyczących tej choroby utrudnia precyzyjne określenie liczby pacjentów. Szacunkowo zespół Retta dotyka jedną na 10–15 tysięcy dziewczynek na całym świecie, co klasyfikuje go jako chorobę rzadką. Wprowadzenie rejestru pacjentów z zespołem Retta mogłoby pomóc w dokładniejszym monitorowaniu liczby przypadków oraz potrzeb tych pacjentów.

Diagnostyka zespołu Retta jest skomplikowana i wymaga specjalistycznych badań genetycznych, które są drogie i nie zawsze dostępne w Polsce. Rodzice dzieci z tym zespołem są pozostawieni samym sobie. Opierają się na doświadczeniach innych rodziców, którzy na własną rękę uczyli się, w jaki sposób można chociaż w minimalnym stopniu polepszyć życie swoich dzieci. Rodzice dzieci, które żyją z tą chorobą już kilka lat, mają większą wiedzę na temat tej choroby niż niejeden lekarz.

Obecnie zespół Retta jest chorobą nieuleczalną, lecz jest nadzieja w postaci terapii genowej, która jest w zaawansowanym stadium testowym z bardzo dobrymi wynikami. Nie wiadomo jednak, kiedy dokładnie będzie dostępna dla wszystkich dzieci z zespołem Retta. Dodatkowo, jak już powstanie terapia, to będzie ona bardzo kosztowna i większości rodziców nie będzie stać na podanie terapii genowej swojemu dziecku. W tym momencie jest lek o nazwie Daybue będący wsparciem w leczeniu objawowym. Niestety, lek ten nie jest dopuszczony do obrotu w Europie, co zmusza rodziny do regularnych wyjazdów do Stanów Zjednoczonych, gdzie lek jest dostępny. Działanie leku polega na redukcji niektórych najbardziej uciążliwych symptomów, takich jak zaburzenia chodu, problemy z oddychaniem oraz drżenia kończyn. Miesięczny koszt terapii wynosi 30 tysięcy dolarów, co jest olbrzymim obciążeniem finansowym dla rodzin; większość z nich nie jest w stanie zebrać takich funduszy. W USA firma Acadia Pharmaceuticals umożliwia bezpłatny dostęp do leku osobom kwalifikującym się do programu. Niestety, ten program nie jest dostępny dla polskich rodzin, co zmusza je do ponoszenia pełnych kosztów leczenia. Warto podkreślić, że nie jest znany efekt przerwania kuracji, a pacjenci, którzy przyjmują lek, wykazują bardzo dobre postępy.

Z poważaniem
Wadim Tyszkiewicz
senator RP