

INFORMACJA PRASOWA

List do Ministra Zdrowia ws. specjalnego programu diagnostyki genetycznej

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

Szczególny kontekst dla apelu Retina AMD Polska stanowi fakt, że w listopadzie ub. r. Europejska Agencja Leków a wcześniej amerykańska Agencja Leków i Środków Spożywczych zarejestrowała lek Luxturna. Terapia tym lekiem pozwala nie tylko zahamować proces utraty wzroku, ale też przywrócić widzenie. Jest jednak przygotowana dla ściśle określonej grupy pacjentów z mutacją RPE65, która stanowi jedną z kilkudziesięciu mutacji, jakie kryją się pod wspólną nazwą: retinitis pigmentosa, czyli zwyrodnienie barwnikowe siatkówki. Większość pacjentów z tym rozpoznaniem nie wie dokładnie, jaka mutacja wywołała u nich chorobę. Do tej pory retinitis pigmentosa uważane było bowiem za nieuleczalne, a więc nie widziano potrzeby szczegółowej diagnozy.

Wiemy, że w większości krajów Unii Europejskiej uruchomiono już specjalne programy diagnostyki genowej. Niestety w Polsce praktycznie nie wykonuje się takich badań.

- Pacjenci mają prawo do diagnostyki i do leczenia. Sytuacja obecna stanowi wyzwanie dla nas pacjentów, dla lekarzy, dla systemu. Nie upominamy się wyłącznie o siebie. Chcemy, żeby lekarze widzieli w takich stowarzyszeniach jak nasze partnerów do walki o poprawę diagnostyki i leczenia, szczególnie ze względu na osoby młode osoby i ze względu na dzieci. Żeby nasz głos był słyszalny potrzebujemy również pomocy ze strony mediów.

Małgorzata Pacholec, Prezes Stowarzyszenia Retina AMD Polska

List w sprawie stworzenia specjalnego programu diagnostyki genetycznej skierowaliśmy do pana **Ministra Zdrowia Łukasza Szumowskiego** oraz do wiadomości **prof. Marii Sąsiadek**, krajowej konsultant ds. genetyki klinicznej i **prof. Marka Rękasa**, krajowego konsultanta ds. okulistyki.

Poznanie defektu genetycznego jest jednym z praw pacjenta i powinno być refundowane. Dlatego zwracamy się z prośbą do dziennikarek i dziennikarzy o zainteresowanie tematem i prosimy media o publikację treści listu stowarzyszenia pacjentów Retina AMD Polska.

Treść listu dostępna jest na stronie Retina AMD Polska - <http://retinaamd.org.pl/list-do-ministra-zdrowia-ws-programu-diagnostyki-genetycznej/>

Kontakt do mediów

Beata Kwiatkowska

beata.kwiatkowska@add-up.pl

796 02 02 72