

## **Petycja w sprawie uruchomienia specjalnego programu diagnostyki genetycznej dla osób tracących wzrok z powodu rzadkich schorzeń siatkówki**

W Światowym Dniu Chorób Rzadkich zwracamy się z prośbą o poparcie petycji, którą stowarzyszenie pacjentów Retina AMD Polska składa do Ministra Zdrowia o pilne podjęcie działań zmierzających do uruchomienia specjalnego programu diagnostyki genetycznej finansowanego ze środków NFZ dotyczącego rzadkich schorzeń siatkówki. **Tak jak każdy pacjent również pacjenci tracący wzrok z powodu rzadkich schorzeń siatkówki mają konstytucyjne prawo do pełnej diagnostyki schorzeń. Większość pacjentów w Polsce nie wie jednak, jaka mutacja genów wywołała u nich chorobę.** Dotychczas szczegółowa diagnostyka w przypadku chorób siatkówki uwarunkowanych genetycznie wydawała się zbędna. Nasze wystąpienie związane jest z zarejestrowaniem pierwszej w świecie genoterapii, która pozwala nie tylko zahamować proces utraty wzroku, ale też przywrócić widzenie w jednej z postaci barwnikowego zwyrodnienia siatkówki, z łac. retinitis pigmentosa (lek Luxturna zarejestrowany w listopadzie ub. r. przez Europejską Agencję Leków a wcześniej amerykańską Agencję Leków i Środków Spożywczych). Terapia jest jednak przygotowana dla ściśle określonej grupy pacjentów z mutacją RPE65, która stanowi jedną z kilkunastu mutacji, jakie kryją się pod wspólną nazwą: retinitis pigmentosa. **Wiemy, że w większości krajów Unii Europejskiej uruchomiono już specjalne programy diagnostyki genowej. Niestety w Polsce praktycznie nie wykonuje się takich badań. Tymczasem bez szczegółowej diagnozy nie ma co marzyć o leczeniu.**

Poznanie defektu genetycznego jest jednym z praw pacjenta. Dlatego **prosimy Państwa o wsparcie w upowszechnieniu petycji o uruchomienie specjalnego programu diagnostyki genetycznej dla osób tracących wzrok z powodu rzadkich schorzeń siatkówki.** Petycję kierujemy do Łukasza Szumowskiego Ministra Zdrowia i do wiadomości prof. Marii Sasiadek, krajowej konsultant ds. genetyki klinicznej i prof. Marka Rękasa, krajowego konsultanta ds. okulistyki.

### TREŚĆ PETYCJI

Szanowny Pan  
Łukasz Szumowski  
Minister Zdrowia  
00-952 Warszawa,  
Miodowa 15

Szanowny Panie Ministrze,

Wnioskujemy o pilne podjęcie działań zmierzających do uruchomienia specjalnego programu diagnostyki genetycznej rzadkich schorzeń siatkówki uwarunkowanych genetycznie 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, zachęczone 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 prześlemy dalej zainteresowanym pacjentom.

Z wyrazami szacunku  
Małgorzata Pacholec  
Prezes Retina AMD Polska

*Podpisy zbieramy na stronie [www](https://www.petycjeonline.com/petycja_ws_uruchomienia_specjalnego_programu_diagnostyki_genetycznej_dla_osob_tracacych_wzrok) pod adresem*

*[https://www.petycjeonline.com/petycja\\_ws\\_uruchomienia\\_specjalnego\\_programu\\_diagnostyki\\_genetycznej\\_dla\\_osob\\_tracacych\\_wzrok](https://www.petycjeonline.com/petycja_ws_uruchomienia_specjalnego_programu_diagnostyki_genetycznej_dla_osob_tracacych_wzrok)*

*Kontakt do mediów: Beata Kwiatkowska, [beata.kwiatkowska@add-up.pl](mailto:beata.kwiatkowska@add-up.pl), 796 02 02 72*