Warszawa, dn. 13.09. 2022 r.

**Sz. Pan**

**Adam Niedzielski**

**Minister Zdrowia**

**Szanowny Panie Ministrze,**

Stowarzyszenie Retina AMD Polska od wielu lat zabiega o poprawę dostępu i leczenia dla pacjentów z różnymi schorzeniami wzroku. Naszym celem jest identyfikacja niezaspokojonych potrzeb w tym zakresie i współpraca z systemem zdrowia ukierunkowana na jego poprawę.

**Tym razem pragniemy zwrócić uwagę na dramatyczną sytuację pacjentów z neuropatią Lebera – jedną z bardzo rzadkich schorzeń wzroku uwarunkowanych genetycznie.**

Ostatnio do naszego Stowarzyszenia zgłosiły się o pomoc trzy młode osoby, które w krótkim czasie utraciły widzenie z powodu tej choroby. Ich historie są podobne i świadczą o poważnych brakach naszego systemu ochrony zdrowia:

- braku specjalistów z zakresu rzadkich schorzeń wzroku i ośrodków referencyjnych,

- braku wytycznych postępowania medycznego dla tych schorzeń,

- braku koordynacji procesu diagnozowania i dalszego postępowania z pacjentami,

- braku możliwości finansowania ze środków publicznych diagnostyki genetycznej schorzeń wzroku oraz sfinansowania terapii off-label zalecanych i stosowanych w innych krajach.

Braki te powodują, że pacjenci na własną rękę szukają pomocy w Kraju i za granicą. Chcąc ratować się przed ślepotą zmuszeni są do pokrywania kosztów diagnozowania i leczenia.

Za zgodą jednego z pacjentów poniżej zamieszczamy jego historię. Jest to opis drogi jaką przeszedł pacjent, aby ustalić przyczynę choroby oraz jakie poniósł i nadal ponosi koszty finansowe jak też zdrowotne.

W opisie tym pacjent wymienił również procedury diagnostyczne i terapeutyczne sfinansowane ze środków publicznych, które zostały wdrożone w procesie diagnozowania. Ich zakres i zasadność budzą wątpliwości.

Uważamy, że przypadek ten wymaga pilnej interwencji ze strony Ministerstwa Zdrowia.

Jesteśmy przekonani, że zweryfikowanie lub opracowanie na nowo wytycznych postępowania diagnostycznego i terapeutycznego w różnych schorzeniach wzroku w tym też rzadkich, zmniejszy ryzyko wystąpienia działań niepożądanych w wyniku nieuzasadnionego zastosowania nieobojętnych dla zdrowia procedur diagnostycznych i terapeutycznych. Będzie to również efektywniejsze wykorzystanie środków publicznych.

**W imieniu pacjentów z rzadkimi schorzeniami wzroku apelujemy o podjęcie działań zmierzających do objęcia opieką pacjentów z neuropatią Lebera zgodnie z najnowszą wiedzą medyczną**.

**W związku z powyższym wnioskujemy o:**

- powołanie zespołu roboczego, w celu opracowania wytycznych do postępowania terapeutycznego w neuropatii Lebera, a stopniowo też w innych rzadkich schorzeniach wzroku uwarunkowanych genetycznie

- podjęcie działań zmierzających do objęcia refundacją z NFZ leków zalecanych w terapii tego schorzenia.

- objęcie refundacją badań genetycznych w rzadkich, dziedzicznych schorzeniach wzroku. Z pewnością skróci to proces diagnozowania, ale przede wszystkim będzie to zgodne z zasadą: Primum non nocere.

Poniżej cytujemy pismo pacjenta.

**„Informacja na temat diagnozowania i podjętego leczenia.**

Moje problemy ze wzrokiem zaczęły się w końcu lipca 2020 r.

Do tego czasu byłem osobą aktywną zawodowo i towarzysko. Nigdy wcześniej nie miałem problemów ze zdrowiem. Pracowałem w zawodzie elektromontera, gdzie wzrok odgrywał bardzo ważną rolę i nigdy wcześniej nie miałem z nim żadnych problemów.

31 lipca 2020 roku zaczęła się moja choroba. Zauważyłem, że słabo widzę na prawe oko. Pojechałem na diagnostykę do Szpitala w Radomiu gdzie miałem przeprowadzone badania okulistyczne, z których nic nie wynikło. Zostałem odesłany do domu ze stwierdzeniem zapalenia nerwu wzrokowego.

Dwa dni później byłem na prywatnej wizycie u okulisty, od którego otrzymałem skierowanie do szpitala na oddział okulistyczny. Trafiłem do szpitala w Warszawie na oddział okulistyczny na ul. Czerniakowskiej. Miałem podaną serię sterydów na zapalenie nerwu wzrokowego. Wróciłem do domu bez żadnej poprawy. W związku z tym zalecono szybkie wykonanie rezonansu niestety prywatnie, ponieważ na NFZ była zbyt długa kolejka.

Tak naprawdę zostałem pozostawiony sam sobie. Szukaliśmy pomocy na własną rękę płacąc za wizyty u różnych specjalistów takich jak: neurolodzy, neurochirurdzy, wirusolog, dermatolog. Niestety nie postawili oni diagnozy i nie było żadnych efektów.

Na ten cel wydaliśmy bardzo dużo pieniędzy, bo wszystko finansowaliśmy z własnych funduszy.

We wrześniu 2020 roku trafiłem do szpitala w Grójcu na oddział Neurologiczny z podejrzeniem pozagałkowego zapalenia nerwu wzrokowego i tam otrzymałem kolejną dawkę sterydów ( Solu – Medrol 1g – 10 wlewów ) + codzienne zastrzyki domięśniowe.

I tym razem także nie było żadnej poprawy. Na dodatek po tej kuracji odczuwałem bardzo duże bóle nóg, mięśni i stawów,, miałem problemy z chodzeniem, pojawiły się

zmiany skórne, które utrzymują się do tej pory. Przez niepotrzebne przyjmowanie sterydów bardzo przytyłem (miałem wilczy apetyt). Do dziś mam problemy ze snem.

Jestem przekonany, że większość tych badań miałem zrobione niepotrzebnie. Badania te tylko mi zaszkodziły i wpłynęły niekorzystnie na moje zdrowie i ogólne samopoczucie oraz codzienne funkcjonowanie.

W styczniu 2021 roku trafiłem do Centralnego Szpitala Klinicznego przy ul. Banacha w Warszawie na oddział Neurologiczny – odcinek S – MOWY z podejrzeniem stwardnienia rozsianego, gdzie znowu miałem wykonanych szereg badań. Punkcje, rezonans, przepływy tętnicze. Na koniec pobrano mi wreszcie krew na badania genetyczne.

8 marca 2021 roku trafiłem po raz drugi do szpitala Klinicznego przy ul. Banacha na podsumowanie wszystkich badań. Wreszcie otrzymałem ostateczną diagnozę: Dziedziczna Neuropatia Wzrokowa Lebera o mutacji genu 11778G>A. Stwierdzono również depresje i zaburzenia lękowe spowodowane chorobą.

Zanim otrzymałem diagnozę w Klinice przy Banacha, szukałem ciągle pomocy u znanych okulistów w ramach wizyt prywatnych.

Jeszcze w grudniu 2020 r. zostałem skierowany do Szpitala Klinicznego przy ul. Marszałkowskiej gdzie w ramach projektu naukowego zrobiono mi wiele badań: pobrano mi krew na badania genetyczne, miałem 8 rezonansów i 2 razy został pobrany płyn rdzeniowo mózgowy. Badania genetyczne po wielu tygodniach potwierdziły taką samą diagnozę jak w Klinice przy ul. Banacha – Dziedziczna Neuropatia Wzrokowa Lebera.

Chociaż miałem już diagnozę mojej choroby nie dostałem żadnych zaleceń.

W marcu 2021 r. pojechałem do Poznania na prywatną wizytę do jedynego w Polsce genetyka i okulisty.

Dostałem zalecenie, abym brał proszki pod nazwą Idebenone, które w ogóle nie są dostępne w Polsce. Terapia ta jest zalecana takim pacjentom jak ja w innych krajach na świecie na okres minimum 24 miesięcy. W Europie lek ten występuje pod inna nazwą z tym samym składem lecz jest bardzo drogi - jego miesięczny koszt wynosi około 10 tysięcy zł. W USA występuje tańszy zamiennik który można sprowadzić pod nazwa IDEBENON którego roczny koszt wynosi 10 tysięcy złotych {w USA lek ten jest zaliczany jako suplement diety}.

Leki te sprowadziliśmy na własny koszt i od czerwca 2021 roku je biorę. Właśnie niedawno dotarły do nas proszki na drugi rok za które zapłaciłem również 10 tys zł.

Oprócz leku który jest sprowadzany z zagranicy, biorę leki zalecane przez lekarzy okulistów i neurologów, których koszt wynosi przynajmniej 600 zł miesięcznie. Przyjmuję leki okulistyczne w kroplach, za które płace 100 % gdyż jak powiedziano mi nie są one refundowane na moje schorzenie tylko na inne. Wszystko to wiąże się z dużymi wydatkami.

Reasumując: przez 8 miesięcy diagnozowania mojej choroby miałem: 9 rezonansów z kontrastem, 5 prześwietleń klatki piersiowej, 2 razy pobierano płyn rdzeniowo mózgowy (punkcja), 2 razy poddano mnie terapii sterydowej ( raz 5 wlewów sterydów, a drugi raz 10 wlewów) plus codziennie dostawałem zastrzyki domięśniowe, 3 razy robiono mi badanie przepływu tętniczego, 3 razy badanie EEG, 3 razy VEP angiografia fluoresceinowa z kontrastem. Dwa razy przeprowadzono badania genetyczne!

Ponadto odbyłem wiele rozmów terapeutycznych z psychologiem. Przeprowadzono też u mnie badania wirusologiczne.

Byłem z wizytą u reumatologa, 2 razy przeprowadzałem badania na boreliozę, USG Doppler Duplex tt domózgowych, 2 wizyty u neurochirurgów, 2 wizyty u neurologów, przeprowadzono echokardiografię serca, badanie Angio – MRI głowy, 8 wizyt u okulistów, badania wzroku w tym ciśnienie gałkowe, pole widzenia, OCT tarczy, badania na obecność przeciwciał akwaporynie 4 i białka oligodendrocytów i mieliny. Wszystkie wizyty u specjalistów były prywatne, ponieważ na NFZ kolejki były zbyt długie, a choroba bardzo szybko postępowała i potrzebna była pilna diagnoza.

Moja choroba całkowicie zmieniła moje życie. W bardzo dużym stopniu straciłem widzenie w obu oczach. To co mi pozostało to widzenie światła i zarysy większych obiektów. Mam orzeczoną znaczną niepełnosprawność z tego tytułu.

Wcześniej utrzymywałem się samodzielnie, a przez chorobę straciłem pracę. Przez 6 miesięcy byłem na zasiłku chorobowym, 3 miesiące na zasiłku rehabilitacyjnym. Od sierpnia 2021 roku pobieram rentę chorobową. Musiałem wrócić do domu rodzinnego i obecnie jestem na utrzymaniu rodziców, ponieważ z renty którą mi przyznano nie jestem w stanie pokryć kosztów utrzymania, a tym bardziej leczenia. Do dnia dzisiejszego na diagnostykę i leczenie wydałem przeszło 50 tysięcy złotych.

Diagnoza potwierdziła, że choroba ta może powtórzyć się w mojej rodzinie. Mam siostrę która mogła przekazać chore geny swoim synom. Obecnie siostra posiada dwóch synów i starszemu została pobrana krew na badania genetyczne.

Zdecydowałem się na przedstawienie swojej historii, aby system ochrony zdrowia zaczął zauważać takich pacjentów jak ja. Wiem, że moja choroba zalicza się do chorób rzadkich, ale nie znaczy to, że można zostawić nas bez żadnej pomocy.”

**Prosimy o poinformowanie nas o podjętych krokach.**

Z wyrazami szacunku

Małgorzata Pacholec

Prezes Retina AMD Polska

Do wiadomości:

Rzecznik Praw Pacjenta

Krajowy Konsultant ds. Okulistyki

Prezes PTO

Prezes NFZ

Prezes Federacji Pacjentów Polskich