

Wyobraź sobie siebie w wieku kilku lat. To dla większości z nas bardzo miłe wspomnienia. Wszystko wokół cię ciekawi, odkrywasz świat, życie skupia się wokół zabawy i rozwoju. Tak naprawdę wszystko dopiero się zaczyna.

Teraz wyobraź sobie, że coś bardzo istotnego, właśnie wtedy się kończy. Niemal na samym starcie. Przy kontakcie z rówieśnikami widzisz, że jest coś nie tak. Coś, co od ciebie wymaga ogromnego wysiłku, innym przychodzi z łatwością.

Taki jest właśnie częsty scenariusz pierwszego zderzenia się dziecka z chorobą, która już na zawsze nazaczy jego życie.



ACHONDROPLAZJA

brak dostępu do innowacyjnej terapii

dla polskich dzieci zmagających się z chorobą



Achondroplazja to rzadka, wrodzona choroba genetyczna – którą kojarzymy jako karłowatość czy niskorosłość. Bardzo często nasza wiedza o tej niezwykle trudnej dla codziennego funkcjonowania dzieci i ich rodzin chorobie, kończy się na zauważeniu osoby z achondroplazją na ulicy i stwierdzeniu, że „taka jest jej uroda”. Wydaje się, że takiej osobie nie można w żaden sposób pomóc. **Jednak pojawiła się nadzieja dla setek młodych pacjentów i ich bliskich.**

Nadzieja na lepsze funkcjonowanie i normalne życie...

...nadzieja, która była związana z możliwością terapii lekiem Voxzogo. Choć ścieżka dostępu do terapii w Polsce była trudna, to jednak istniała. Wiązała się ona z procedurą ratunkowego dostępu do technologii lekowych RDTL (mechanizm finansowania ze środków publicznych kosztów leków dla indywidualnego pacjenta w sytuacji, gdy wykorzystane zostały dostępne refundowane technologie lekowe i okazały się one nieskuteczne). **Jednak i ta droga została zamknięta decyzją Ministra Zdrowia z dnia 08.08.2023 r.**

PRZYCZYNY CHOROBY

Podłożem achondroplazji jest **mutacja genu FGFR3** (ang. fibroblast growth factor receptor 3), czyli genu receptora czynnika wzrostu. Upośledzenie tego genu doprowadza do nieprawidłowych zmian w przebudowie tkanki chrzęstnej i kostnej – a w efekcie do **mocnych zaburzeń we wzroście kości**. Do mutacji dochodzi w życiu płodowym – powody spontanicznego zaburzenia tej sekwencji nie są znane lekarzom do dziś. Upośledzenie genu **wpływa na wszystkie kości** powodując m.in. **bardzo niski wzrost i nieproporcjonalną budowę ciała** oraz szereg innych poważnych problemów zdrowotnych.

CO OZNACZA CODZIENNE FUNKCJONOWANIE Z ACHONDROPLAZJĄ?

Przede wszystkim jest to duży zakres ograniczeń fizycznych, będących następstwem nieprawidłowo rozwijających się kości. Coś, co dla zwykłego człowieka jest całkowicie banalną czynnością, dla osoby niskorosłej może być niemożliwe do wykonania. Na zespół objawów achondroplazji składają się m.in. poniższe problemy:

- niski wzrost – do 130 cm
- deformacja kręgosłupa
- nadmierna wypuklenie czoła
- zwiększenie obwodu głowy
- zawężenie podstawy czaszki
- obniżenie napięcia mięśni
- zwiększona ruchomość stawów
- bardzo krótkie palce
- zapadnięcie nasady nosa
- zwężenie klatki piersiowej (problemy z oddychaniem)
- szpotawość stawów
- przykurcze stawów
- częste infekcje ucha środkowego i związany z tym niedosłuch
- wodogłowie, konieczność odprowadzenia płynu z głowy aby zmniejszyć ucisk na mózg

Wraz z dorastaniem dziecka z achondroplazją, objawy tej choroby stają się coraz bardziej uciążliwe i bolesne.



Ze względu na swój nietypowy wygląd, dzieci z achondroplazją spotykają się z **wykluczeniem, przemocą i brakiem zrozumienia otoczenia**. W konsekwencji, znajdują się w grupie ryzyka zachorowania na **depresję** i inne choroby wynikające z przeżywania **chronicznego stresu**.

Wiele z wspomnianych objawów powoduje także konieczność podjęcia interwencji chirurgicznych czy stosowania aparatów ortopedycznych, które dodatkowo utrudniają codzienne funkcjonowanie.

Przewlekły ból jest integralną częścią życia z achondroplazją. Ból związany jest z problemami ortopedycznymi i neurologicznymi i narasta wraz z wiekiem pacjenta. U dzieci ból dotyczy głównie stawów kolanowych.

U dorosłych dominuje ból pleców związany ze zwężeniem kręgosłupa, który często, uniemożliwia im pracę – obniżając ich status społeczny, ekonomiczny oraz powodując wykluczenie z normalnego życia.

Wszystko to jest źródłem **niepełnosprawności, bólu i niekończącego się cierpienia** – zarówno dzieci, jak i ich rodzin.

JAK WYGLĄDA „LECZENIE” W POLSCE?

Aktualnie państwo polskie nie oferuje dzieciom dotkniętym tą chorobą żadnej metody leczenia. Niektórym pacjentom proponowana jest **kontrowersyjna i niezwykle bolesna operacja wydłużania kości** metodą Ilzarowa, pochodząca z lat 50. XX wieku. **Kości są najpierw łamane, potem rozciągane** specjalnym aparatem. Pacjent po operacji wymaga wielomiesięcznej rehabilitacji (choć czasem dostęp do niej jest bardzo ograniczony), a w części przypadków nigdy nie wraca do całkowitej sprawności. Często dzieci leczone tą metodą doświadczają traumy wynikającej z długotrwałego bólu i ograniczonych możliwości ruchu.

INNOWACYJNA TERAPIA SZANSĄ NA LEPSZE ŻYCIE I ZDROWIE

Dzięki rozwojowi medycyny pojawiła się przełomowa terapia dla chorych na achondroplazję. W 2021 r. **Europejska Agencja Leków (EMA) zatwierdziła nowoczesny i skuteczny lek. Voxzogo** jest lekiem dopuszczonym dla pacjentów już od 4 miesiąca życia. To przełomowa informacja – Voxzogo to **pierwszy i jedyny lek na świecie, który umożliwia leczenie objawów, a nie skutków, achondroplazji!** Terapia lekiem Voxzogo może **zahamować postęp choroby** i znacząco poprawić jakość życia – nawet bardzo młodych pacjentów – zmniejszając deformacje kości i towarzyszące temu cierpienie, pozwalając na większy wzrost, ograniczając częstotliwość i konieczność hospitalizacji oraz bolesnych zabiegów chirurgicznych.

W Polsce według danych posiadanych przez resort zdrowia na dzień 30.09.2021 r. stwierdzono 562 osoby do 18 r.ż., u których potwierdzono badaniem genetycznych achondroplazję. Dla tej grupy pacjentów, innowacyjna terapia, jaką jest leczenie Voxzogo, daje szansę na znaczącą poprawę komfortu życia nie tylko w obszarze medycznym, który jest nieodzownym elementem ich życia, ale również w obszarze społecznym (dostęp do edukacji, rynku pracy, funkcjonowanie w miejscach dostosowanych do osób o średnim wzroście). Jak wynika z obserwacji, u dzieci, które otrzymują lek Voxzogo w innych krajach, notuje się znaczną poprawę zdrowia i jakości życia. Terapia ma istotny wpływ na wzrost, a pozytywne skutki dodatkowo obserwowane są w obszarach takich jak: zwięźlenie otworu wielkiego czaszki, problemy laryngologiczne, znacznej poprawie ulega twarzoczaszka i cała sylwetka dzieci objętych terapią. Leczenie Voxzogo redukuje także koszt leczenia specjalistycznego i operacyjnego pacjentów, poprzez znaczne złagodzenie obrazu klinicznego choroby i redukcję liczby koniecznych interwencji medycznych.

Wnioskujemy do Ministra Zdrowia o podjęcie działań, by wprowadzić w Polsce możliwość leczenia achondroplazji.

Takie warunki stworzyły rządy m.in. w Czechach, Rosji, Hiszpanii, Portugalii, Austrii, Niemczech, Francji i Szwajcarii, a kolejne pracują nad programami lekowymi, w międzyczasie **finansując alternatywne ścieżki dostępu do leku – tak, aby dzieciom nie przepadła jedyna szansa, którą mają właśnie teraz!**

Lek Voxzogo **należy zacząć podawać pacjentom jak najwcześniej (od 4 miesiąca życia) i kontynuować aż do zakończenia okresu wzrostu (ok. 16 rok życia.). Każdy dzień terapii ma znaczenie i każdy dzień jest szansą na poprawę stanu zdrowia i życia dzieci z achondroplazją.**

Kontakt:

Stowarzyszenie na rzecz dzieci z achondroplazją

kontakt@odblokuj-zycie.pl

Odblokuj-zycie.pl

[@odblokujzycie](https://www.instagram.com/odblokujzycie)

EMA: [Voxzogo, INN-vosoritide \(europa.eu\)](https://www.voxzogo.com)



#ODBLOKUJVOXZOGO