

Spet lahko odloča o svoji prihodnosti

Nizozemka Maryze Schoneveld van der Linde o redki pompejevi bolezni in upanju, ki ga bolnikom prinaša novo, a drago zdravilo

Zdravje - ponedeljek, 20.04.2009 Tekst: Mojca Lorenčič

Znanstvena spoznanja kažejo, da do 6 odstotkov prebivalcev v EU zbolijo za eno od 5000 do 8000 različnih redkih bolezni. Veliko med njimi je takih, ki prizadenejo le nekaj bolnikov v državi. Med zelo redke bolezni sodi tudi pompejeva bolezen, s katero naj bi se po ocenah rodil eden od 40.000 otrok. V Sloveniji so doslej bolezen potrdili pri štirih bolnikih.



Maryze Schoneveld van der Linde je bila v Sloveniji gostja Društva distrofikov Slovenije. Boris Šuštaršič, predsednik društva, je ob njenem obisku povedal, da je povezovanje bolnikov s pompejevo boleznijo prvi poskus sodelovanja distrofikov med več državami. Prizadevajo si, da bi ustanovili močno evropsko organizacijo, ki bi predstavljala bolnike z napredujočimi živčno-mišičnimi obolenji.

Da bi to redko in povsem neznano dedno bolezen bolje predstavili javnosti, se je nedavno v Sloveniji mudila Nizozemka **Maryze Schoneveld van der Linde**, predstavnica Mednarodne zveze za pompejevo bolezen, ki se tudi sama sooča s to hudo boleznijo.

Preveč utrujena, da bi jedla

Bolniki s pompejevo boleznijo nimajo dovolj encima, imenovanega alfa-glukozidaza, ki spreminja glikogen (to je posebna oblika sladkorja) v glukozo. Zato se začne glikogen kopičiti v tkivih, zlasti v srčnih, dihalnih in skeletnih mišicah, kar vodi do razvoja povečanega srca, napredujoče oslabelosti mišic in zmanjšane dihalne funkcije. Bolezen se lahko pokaže že ob rojstvu pa tudi kasneje v življenju, ko je bolnik star 20 let ali je še starejši. Gre pravzaprav za spekter bolezni, ki sega od hitro napredujoče oblike z zgodnjim nastopom, po navadi že v prvem letu življenja, do počasneje napredujoče oblike s poznim nastopom - odvisno od tega, koliko encima bolniku primanjkuje. Kadar se bolezen pojavi že ob rojstvu, je običajno zaradi srčne ali dihalne odpovedi usodna, preden otrok dopolni prvo leto starosti.

"Bolniki imajo veliko težav: nazadovanje mišic, težave z gibanjem, dihanjem, ne moreš več jesti in počasi izgubiš večino telesnih funkcij," je povedala Schoneveldova. Bolezen so ji diagnosticirali, ko je bila stara osem let. "Zdravnik mi je rekel, naj grem domov in iz svojega življenja naredim kar največ." To je tudi storila: naučila se je smučati, plavati, uspelo ji je tudi končati študij antropologije. Bolezen je medtem napredovala - pri 21 letih je zaradi težav z dihanjem že morala uporabljati aparat za predihavanje, pri 24 letih ni več zmogla hoje po stopnicah. Gibanje je bilo vse bolj omejeno, tako da je morala začeti uporabljati voziček. Pri 21 letih je imela samo 30 kilogramov; pa ne zato, je povedala, ker ne bi imela apetita, ampak zato, ker je bila preveč utrujena, da bi jedla.

Ker je to zelo redka bolezen, so se bolniki odločili, da bodo združili moči in ustanovili Mednarodno zvezo za pompejevo bolezen. Schoneveldova je dejavna članica zveze; ker je to napredujoča bolezen, je veliko bolnikov, ki jih je spoznala v teh letih, že pokojnih.

Novo upanje - zdravilo

Možnosti bolnikov pa so se izboljšale z razvojem zdravila, ki nadomešča manjkajoči encim. Zdravilo, ki je kopija humanega encima, je bilo opredeljeno kot zdravilo sirota, kot imenujejo zdravila, ki se uporabljajo za zdravljenje redkih boleznih (bolezni sirot). Bolniki so po besedah Schoneveldove zelo aktivno posegli v ves proces razvoja, odobritve in financiranja zdravila. "To pomeni, da še zdaleč nismo tako zelo nemočni," je povedala. Sama je bolezen in delovanje zdravila predstavila v Evropski agenciji za zdravila, EMEA, ki je potem leta 2006 zdravilu izdala dovoljenje za promet v EU.

S tem pa težave bolnikov niso nič manjše, saj je podobno kot druga zdravila sirote to zdravilo zelo drago. V ZDA, na primer, ocenjujejo, da stane zdravljenje bolnika povprečno 300.000 dolarjev na leto, zdravljenje pa je dosmrtno - in ga zdravstvene zavarovalnice v mnogih državah odraslim bolnikom nerade plačujejo. Kot navaja EMEA v oceni zdravila, zdravljenje pri otrocih podaljšuje preživetje brez respiratorja, pri bolnikih z zakasnjnim pojavom bolezni pa študije niso mogle jasno dokazati koristi zdravila. Tako se je prizadevanjem bolnikov za boljše prepoznavnost in diagnostiko bolezni pridružilo tudi prizadevanje za povečani dostop do zdravila.

Spet živi kakovostno življenje

"Pomembno je, da so otroci diagnosticirani zelo zgodaj, saj je otrok, če se začne zdravljenje prepozno, že onemogočen, se ne giblje in ne more govoriti ter je kakovost njegovega življenja zelo slaba," je povedala Schoneveldova.

Zdravilo v obliki štiriurne infuzije vsakih 14 dni dobiva tudi sama. Zdravilo je pri njej ustavilo napredovanje bolezni. Zdaj ima več energije, zdrži več napora, za dihanje ne potrebuje več respiratorja, ne potrebuje prehrane v tekoči obliki, ima boljši apetit. "Zdaj lahko odločam o svoji prihodnosti. Včasih mi rečejo, pa saj si na vozičku. Res je, še vedno sem na vozičku, a imam toliko energije, da lahko opravljam svoje delo, potujem, in to je odlično," je ponazorila prednosti zdravljenja. Zdravilo pa ne pomaga vsem, je povedala, saj so nekateri odrasli bolniki, ki jih je poznala, kljub zdravljenju umrli zaradi dihalnih težav.

Kako je v Sloveniji

Ocenjujejo, da bi bilo lahko v Sloveniji okoli 20 bolnikov s pompejevo boleznijo, večinoma otrok, je povedala dr. **Lea Leonardis** z Nevrološke klinike UKC Ljubljana. Pri dveh odraslih bolnikih so bolezen potrdili z encimskim testom. Meni pa, da je zagotovo še več bolnikov netestiranih. "Odraslih bolnikov

še ne zdravimo, ker ni zagotovljenega plačnika zdravila," je povedala nevrologinja. Zdravilo je bolj učinkovito pri otrocih, vendar novejša študija, ki so bile opravljene na odraslih, potrjujejo, da je učinkovito tudi pri odraslih, čeprav imajo bolezen že vrsto let.

Doslej so bolezen potrdili pri dveh otrocih. Deklica, pri kateri so diagnozo postavili že pred enim letom starosti, se zdravi dve leti. Zdravilo se odmerja glede na telesno maso, deklica ima dobrih 10 kilogramov, in zdravljenje stane okoli 40.000 evrov na leto. Stroške zdravljenja trenutno krije poseben vir iz Zavoda za zdravstveno zavarovanje Slovenije, je povedala mag. **Mojca Žerjav Tanšek** s Pediatrične klinike UKC Ljubljana. Druge deklice še niso začeli zdraviti. "Morali bi se zelo boriti, da bi bilo zdravilo odobreno," je povedala pediatriinja, "vendar so za zdaj vsi otroci, ki so potrebovali zdravljenje z zdravili sirotami, ki so registrirana v EU, to tudi dobili." Deklica, ki jo zdravijo, je imela srednje hudo bolezen. "Lahko rečemo, da smo z zdravljenjem ustavili napredovanje bolezni. Deklica pri starosti treh let za zdaj ne hodi, lahko pa stoji na nogah in se prestopi. Je zvedav in dokaj živahen otrok in trenutno nima težav z dihanjem. Če zdravila ne bi dobivala, bi bolezen zagotovo napredovala in bi verjetno potrebovala respirator," je še povedala Žerjav-Tanškova.

Zakaj tako drago zdravilo

"Zdravilo za zdravljenje pompejeve bolezni je zdravilo sirota, kar proizvajalcu v skladu z evropsko zakonodajo zagotavlja desetletno tržno ekskluzivnost. To pomeni, da lahko tudi ceno postavlja, kakor se mu zdi, saj alternativnega zdravila ni. S tem proizvajalci teh zdravil pritisnejo na zdravstvene sisteme, da zdravila drago plačajo," je povedala Mojca Žerjav Tanšek. Meni, da se bo cena sčasoma morala znižati, saj bo nova tehnologija proizvodnjo pocenila, prav tako pa bodo morali spremeniti zakon o zdravilih sirotah, da bi povečali dostopnost do takšnega zdravljenja. "Redkih bolezni je ogromno, za njihov velik del, verjetno za nekaj sto, pa je mogoče encimsko zdravljenje. Zagotovo se bo za ta zdravila treba podrobno dogovoriti, kako draga bodo lahko, da si jih bodo zdravstveni sistemi lahko sploh privoščili," še meni pediatriinja.