

**Oświadczenie złożone
przez senator Alicję Chybicką
na 61. posiedzeniu Senatu
w dniu 30 marca 2023 r.**

Oświadczenie skierowane do ministra zdrowia Adama Niedzielskiego

Chorzy na NF1, na uszkodzenie genu NF1, bo na tym polega ta choroba – jest to nerwiakowłókniakowatość – są zamknięci w domu jak Quasimodo. Victor Hugo, tworząc postać Quasimoda, czyli dzwonnika z Notre-Dame, zapewne nie zdawał sobie sprawy, że przedstawia pierwszy opis kliniczny pacjenta z neurofibromatozą. Wskazują na to charakterystyczny duży garb, dziwnie ukształtowane nogi, ogromny guz na piersi, opadnięta powieka, głuchota i liczne dysplazje. W średniowieczu takie osoby pokazywano w klatkach jako dziwne, szpetne i przypisywano im różne złe cechy. Dziś jako społeczeństwo niezbyt różnimy się od społeczności średniowiecznej. Niewiele się zmieniło, jeśli chodzi o akceptację społeczną osób chorych na NF.

Chorzy, którymi najczęściej są dzieci, cierpią nie tylko z powodu bólu fizycznego, lecz także psychicznie i emocjonalnie. Wstydzą się swojego wyglądu, nie chcą chodzić do szkoły, gdzie są wytykane palcami. Z tego powodu są skazane na zamknięcie w domach. O tym mówi matka jednego z takich dzieci Dorota Korycińska, która jest równocześnie prezeską Ogólnopolskiej Federacji Onkologicznej oraz Stowarzyszenia Neurofibromatozy Polska. Jest to mama osoby chorej na NF.

Ta choroba jest chorobą genetyczną, a jedną z jej najcięższych manifestacji są nerwiakowłókniaki, czyli niezłośliwe guzy osłonek nerwów obwodowych, które mogą występować w dowolnym miejscu ciała. Do naszej kliniki wielokrotnie trafiały takie dzieci, u których zmiany na skórze i pod skórą zmieniają się, przechodzą z jednego miejsca na drugie. Zabiegi operacyjne nie są do końca skuteczne. Wywołuje to też ogromny ból. Naturalny przebieg choroby charakteryzuje się niekontrolowanym i postępującym wzrostem guzów, co powoduje zniekształcenia ciała i oszpecenie, ograniczenie możliwości poruszania, upośledzenie wzroku i słuchu, utratę lub upośledzenie funkcji narządów wewnętrznych, a także ból wynikający z tego, że guzy przerastają różne tkanki i uciskają narządy wewnętrzne. Pacjenci i ich opiekunowie żyją w ciągłym strachu, czy nie pojawi się taka zmiana, która zaważy na życiu. Pamiętamy 11-letnią Julię, która zmarła kilka lat temu zaduszona przez guz. Pamiętamy też pierwszy przeprowadzony w Polsce kilkanaście lat temu radykalny przeszczep twarzy. Operację tę wykonano u pacjentki z NF i nie była ona podyktowana względami estetycznymi, ale wyłącznie zagrożeniem życia.

Ci pacjenci czekają na cud. A ten cud się wydarzy. Otóż tym cudem jest lek selumetinib. Jest to organiczny związek chemiczny, inhibitor kinaz aktywowanych mitogenami MEK1 i MEK2, stosowany również w przypadku nowotworów, w leczeniu raka tarczycy, niedrobnokomórkowego raka płuca, czerniaka złośliwego i właśnie NF, szczególnie postaci nerwiakosplotowatej. W kwietniu 2020 r., a więc już prawie 3 lata temu, FDA zatwierdziła selumetinib do stosowania w tej chorobie od drugiego roku życia. Miesięcznie lek kosztuje ok. 4 tysięcy zł brutto dla takiego dziecka powyżej drugiego roku życia.

Naprawdę stać Polskę na to, ażeby tacy pacjenci nie musieli czuć się jak Quasimodo. Ten lek hamuje dalsze powstawanie włókniaków. Bo operacja w takich przypadkach jest kompletnie nieskuteczna.

Apeluję do ministra Adama Niedzielskiego o wstawienie tego leku na listę refundacyjną.

Alicja Chybicka