

**Oświadczenie złożone  
przez senatora Artura Dunina  
na 6. posiedzeniu Senatu  
w dniu 15 lutego 2024 r.**

Oświadczenie skierowane do minister zdrowia Izabeli Leszczyny

Szanowna Pani Minister!

Do mojego biura senatorskiego zgłosił się pan Rafał Osłowski, tata 5-letniego Brunona cierpiącego na dystrofię mięśniową Duchenne'a. Dystrofia mięśniowa Duchenne'a (DMD) to rzadka poważna choroba genetyczna, która rozwija się stopniowo, prowadząc do osłabienia i zaniku wszystkich mięśni. Jej przyczyną jest mutacja genu, który powoduje brak dystrofiny – białka zaangażowanego w budowę komórek mięśniowych organizmu. DMD dotyka głównie mężczyzn, występuje u jednego na 4 tysiące chłopców. Niestety, większość obecnych metod leczenia dotyczy tylko objawów choroby, a nie jej przyczyny genetycznej. Jedynie kortykosteroidy i rehabilitacja mogą spowolnić jej rozwój. Z informacji, jakie uzyskałem od taty małego Brunona, wynika, iż w trakcie ciąży oraz porodu nic nie wskazywało na wrodzoną chorobę genetyczną. Rozwój motoryczny Brunona był jednak opóźniony. Dodatkowo często wykazywał objawy przeziębienia. W styczniu 2020 r., po ciągnącej się 2 miesiące infekcji dróg oddechowych, Bruno trafił do ICZMP w Łodzi. W trakcie pobytu okazało się, że wyniki podstawowych badań krwi są nieprawidłowe, więc zaczęto rozszerzać diagnostykę. Przeprowadzono wiele specjalistycznych konsultacji. Ostatecznie badania genetyczne potwierdziły tragiczne przypuszczenia, zdiagnozowano dystrofię mięśniową Duchenne'a. Bruno od kwietnia ub.r. bierze udział w badaniu klinicznym prowadzonym w Uniwersyteckim Centrum Klinicznym w Gdańsku, otrzymuje raz w tygodniu preparat o nazwie Eteplirsen w postaci wlewów dożylnych. Preparat ten ma za zadanie spowolnienie rozwoju choroby, ale jej niestety nie zatrzyma.

22 czerwca 2023 r. amerykańska Agencja ds. Żywności i Leków (Food and Drug Administration, FDA) wydała przyspieszoną decyzję dotyczącą zatwierdzenia pierwszej na świecie terapii genowej do leczenia małych pacjentów z dystrofią mięśniową Duchenne'a. Zakwalifikowane do niej dzieci muszą być w wieku 4–5 lat i mieć zachowaną umiejętność chodzenia. Terapia genowa została zaprojektowana w celu dostarczenia do organizmu genu, który prowadzi do produkcji mikrodistrofiny. Produkt podaje się w formie jednorazowej dawki. Bruno jest w Polsce pierwszym dzieckiem zakwalifikowanym do terapii genowej preparatem Elevidys. Jednak musi do 20 listopada znaleźć się w Boston Children's Hospital i rozpocząć procedurę podawania terapii genowej. Jest to jedyny sposób, aby zatrzymać rozwój choroby. Niestety, indywidualny kosztorys leczenia w USA, obejmujący 4-miesięczną opiekę medyczną nad Brunonem, opiewa na kwotę 3 milionów 617 tysięcy 431 dolarów, która jest kwotą zaporową dla rodziny małego Brunona. Obecnie dla Brunona prowadzona jest również zbiórka charytatywna.

W związku z powyższym uprzejmie proszę panią minister o udzielenie odpowiedzi na następujące pytanie: czy ministerstwo mogłoby rozważyć możliwość sfinansowania lub dofinansowania terapii genowej dla Brunona, który cierpi na chorobę rzadką, jaką jest dystrofia mięśniowa Duchenne'a?

Artur Dunin  
senator RP