



RZECZPOSPOLITA POLSKA

Rzecznik Praw Dziecka

*Mikołaj Pawlak*

Warszawa, 28 lutego 2023 roku

ZSS.422.2.2023.AG

**Pan**  
**Adam Niedzielski**  
**Minister Zdrowia**

*Szanowny Panie Ministrze,*

kwestia dostępu dzieci do refundowanych leków i wyrobów medycznych pozostaje w moim stałym zainteresowaniu, w szczególności w odniesieniu do małych dzieci chorujących na choroby rzadkie. Z tym większym niepokojem odnotowuję napływające w ostatnim czasie do Biura Rzecznika Praw Dziecka liczne zgłoszenia rodziców dzieci z rozpoznaniem krzywicy hipofosfatemicznej.

Zgodnie z komunikatem Ministra Zdrowia z 9 lutego 2023 r. w sprawie produktów leczniczych niepodlegających finansowaniu w ramach procedury ratunkowego dostępu do technologii lekowych<sup>1</sup>, na liście znalazł się lek o nazwie *Crysvita (burosumab)* stosowany w leczeniu krzywicy hipofosfatemicznej, która należy do grupy schorzeń rzadkich<sup>2</sup> charakteryzującej się krytycznie niskim (poniżej minimalnych poziomów) stężeniem fosforanów we krwi.

Podkreślić należy, że fosforan jest minerałem niezbędnym do budowy kości i zębów oraz utrzymania ich wytrzymałości. Poziom fosforanów jest w dużej mierze kontrolowany przez nerki, które eliminują nadmiar fosforanów z moczem lub ponownie wchłaniają ten minerał do krwioobiegu, gdy jest to potrzebne<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Źródło:<https://www.gov.pl/web/zdrowie/komunikat-ministra-zdrowia-w-sprawie-produktow-leczniczych-niepodlegajacych-finansowaniu-w-ramach-procedury-ratunkowego-dostepu-do-technologiei-lekowych10>

<sup>2</sup> umieszczonych na liście Orphanet Europe-Orpha (numer: ORPHA437)

<sup>3</sup> Dominującymi objawami są: zniekształcenia kończyn, zwłaszcza kończyn dolnych, łamliwość oraz bóle kości, zahamowanie wzrastania, zaburzone proporcje ciała (krótkie kończyny) oraz nieprawidłowości dotyczące zębów (tworzenie ropni okołozębowych, zmniejszona mineralizacja zębiny). Szerzej na ten temat K. Wrzotek, I. Rysz, W. Kołtąj, B. Kołtąj, M. Klatka, Opóźnione rozpoznanie i trudności w leczeniu krzywicy hipofosfatemicznej u 7-letniej dziewczynki - opis przypadku, Endokrynologia Pediatria Endocrinology, DOI: 10.18544.EP/01.15.03.1651



Nie ulega wątpliwości, że należy dbać o kości dzieci już od pierwszych miesięcy życia. Prawidłowy ich rozwój jest niezwykle ważny – szkielet stanowi podporę dla całego organizmu, zapewnia prawidłową postawę ciała oraz możliwość poruszania się. Rozwój szkieletu u dzieci jest najbardziej intensywny w pierwszych trzech latach życia. W tym czasie kości zmieniają grubość i długość. Zwiększeniu ulega również ich gęstość i stopień uwapnienia (zawartość wapnia w tkance kostnej).

Objawami krzywicy u dzieci mogą być: miękka i spłaszczona potylica (tylna część główki dziecka), powiększenie ciemiaczek i opóźnienie ich zarastania, pogrubienie żeber na granicy połączenia chrząstki z kością (rózaniec krzywicy), deformacje klatki piersiowej (np. dzwonowata klatka piersiowa, kurza klatka piersiowa), pogrubienie nasad kości rąk (bransolety krzywicy), skrzywienia kręgosłupa – garb krzywicy, skrzywienia kończyn dolnych, kolana koślawe lub szpotawe, zniekształcenia miednicy, płaskostopie. U dzieci zaobserwować można: drażliwość i niepokój, pocenie się główki niemowlęcia podczas karmienia, skłonność do zaparć, silny zapach moczu przypominający zapach amoniaku.

Ogólnoustrojowe objawy krzywicy to: opóźnienie wzrostu, opóźnienie wyrzynania się zębów i ich podatność na próchnicę, tężyczka oraz obniżona odporność na zakażenia<sup>4</sup>. Ponadto dzieci cierpiące na krzywicę są osłabione, nadmiernie się pocą oraz często dokuczają im zaparcia. Mają również znacząco obniżone napięcie mięśniowe.

Odnosnie leczenia dzieci z rozpoznaniem krzywicy hipofosfatemicznej – w panelu „Nowe szanse terapeutyczne dla pacjentów z chorobami rzadkimi”<sup>5</sup> - stanowisko zajęła dr n. med. Izabela Michałus z Kliniki Endokrynologii i Chorób Metabolicznych Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi oraz Regionalnego Centrum Chorób Rzadkich, wskazując, że choroba ta dotyczy przede wszystkim dzieci i występuje najczęściej pomiędzy trzecim miesiącem a drugim rokiem życia. Mimo że obecnie zachorowania są coraz rzadsze, nadal stanowi duże zagrożenie dla zdrowia małych dzieci. Objawia się bólami kostnymi, które sprawiają, że dziecko cierpi i nie może normalnie funkcjonować, a także deformacjami układu kostnego, a w rezultacie z zaburzeniami chodu i gorszym rozwojem dziecka. Do tego należy jeszcze dołączyć liczne możliwe powikłania, w tym przewlekłą niewydolność nerek, jeśli pacjent nie reaguje na leczenie.

---

<sup>4</sup> Narodowe Centrum Edukacji Żywnościowej, Krzywica. Jak dbać o zdrowe kości naszych dzieci, źródło: <https://ncez.pzh.gov.pl>

<sup>5</sup> Źródło: <https://www.termedia.pl/mz/Nowe-szansy-w-terapii-chorob-rzadkich-,50461.html>

Diagnostyka krzywicy hipofosfatemicznej nie wymaga stosowania skomplikowanych metod, opiera się na badaniach biochemicznych krwi i moczu. Eksperci szerzą wiedzę o tej chorobie, uwrażliwiają na nią lekarzy, a także współpracują z poradniami genetycznymi. Problemem, co podkreśliła dr Izabela Michałus, w krzywicy z niedoboru fosforu jest leczenie. Choroba znana jest od dawna, a cały czas stosowana jest terapia objawowa, która polega na przyjmowaniu przez pacjentów wykonywanej w aptekach recepturowej mieszanki fosforanowej, ponieważ nie ma zarejestrowanych gotowych preparatów fosforanów. Taki syrop, niestety niesmaczny, podawany jest 7–8 razy na dobę, bez przerw nocnych. Co więcej, apteki często nie mają wszystkich składników mieszanki, więc terapia jest przerywana.

Nadzieją dla małych i dorosłych pacjentów z krzywicą hipofosfatemiczną sprzężoną z chromosomem X jest nowy lek celowany – przeciwciało monoklonalne burosumab, który blokuje czynnik wzrostu fibroblastów odpowiedzialny za utratę fosforanów przez nerki. Ten lek został w Polsce zarejestrowany, ale nie jest refundowany. Wiadomo już, że jest niezwykle skuteczny. Wręcz odwraca objawy choroby w postaci bólów i deformacji kostnych. Na mieszance fosforanowej nie osiągnie się takich efektów. Podaje się go w formie iniekcji podskórnej raz na dwa tygodnie. Te wszystkie elementy sprawiają, że lek znacząco poprawia także jakość życia chorych, w szczególności dzieci. Jak podkreśliła dr Izabela Michałus - *priorytetem jest więc uzyskanie dla naszych pacjentów jak najszerszego dostępu do burosumabu.*

Mając na uwadze powyższe, nie sposób nie odnieść się do zapisów Konstytucji RP<sup>6</sup>, a mianowicie art. 68 ust. 3 stanowiącego, że władze publiczne są obowiązane do zapewnienia szczególnej opieki zdrowotnej m.in. dzieciom.

Obowiązkiem państwa jest zatem dążyć do tego, aby dzieci z niepełnosprawnościami, dzieci cierpiące na choroby wymagające szczególnego wsparcia powinny mieć możliwie najwyższej jakości opiekę i pomoc. W tym przypadku bezsprzecznie dzieci z rozpoznaniem krzywicy hipofosfatemicznej powinny mieć dostęp do leczenia w jakości odpowiadającej aktualnym standardowym i wiedzy medycznej.

Podkreślić należy, że prawo do ochrony zdrowia jest jednym z podstawowych praw człowieka, a zdrowie warunkuje pomyślność fizyczną, umysłową oraz społeczną. Głównym wskaźnikiem efektywności systemu opieki zdrowotnej jest stan zdrowia populacji. Bardzo istotne znaczenie dla jego zachowania ma jakość tej opieki w okresie rozwoju człowieka,

---

<sup>6</sup> Dz. U. Nr 78, poz. 483, z późn. zm.

dlatego szczególna uwaga powinna być kierowana na dzieci i młodzież. Sposób opieki nad ich zdrowiem przekłada się bowiem na kondycję zdrowotną przyszłego społeczeństwa<sup>7</sup>.

Ponadto choroby rzadkie to jeden z priorytetów polskiego systemu ochrony zdrowia. Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2021–2023 oraz działania Rady ds. Chorób Rzadkich gwarantują osobom ze schorzeniami rzadkimi i ultraradkimi między innymi sukcesywnie zwiększanie dostępu do najnowszej farmakoterapii.

Wobec powyższego, podtrzymując pogląd, że dzieci nie mogą ponosić negatywnych konsekwencji trudnej sytuacji w służbie zdrowia, na podstawie na podstawie art. 10a ust. 1, art. 10 ust. 1 pkt 2 i art. 11 ust. 1 ustawy z dnia 6 stycznia 2000 r. o Rzeczniku Praw Dziecka<sup>8</sup> zwracam się do Pana Ministra z prośbą o przekazanie informacji na temat działań podejmowanych przez resort zdrowia na rzecz dzieci z rozpoznaniem krzywicy hipofosfatemicznej, w tym o wskazanie etapu realizacji tych działań oraz – w miarę możliwości – o zintensyfikowanie prac nad przyjęciem rozwiązań służącym poprawie sytuacji tej grupy małoletnich pacjentów poprzez uzyskanie jak najszerszego dostępu do burosumabu.

*Z poważaniem*

*Rzecznik Praw Dziecka*

*Mikołaj Pawlak*

---

<sup>7</sup> NIK 26.04.2018 r., KZD.430.009.2017, Nr ewid. 12/2018/P/17/058/KZD

<sup>8</sup> Dz.U. z 2023, poz. 292.