

## [Akceptuję](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal](#) [Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)  
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)  
[.net](#)  
[Innowacje](#)  
[Nauka](#)  
[Technologie](#)

[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się



[Strona główna](#) > [Start](#)

## Pojawił się lek na rzadką chorobę Pompe'go

Przyczyną jest genetycznie uwarunkowany brak enzymu alfa-glukozydazy, odpowiedzialnego za rozkład glikogenu w glukozę. Odkładający się w komórkach mięśniowych glikogen powoduje postępujące osłabienie mięśni, co prowadzi do paraliżu oraz utraty zdolności oddychania. Do tej pory nie było metody leczenia, która dawałaby chorym nadzieję na przeżycie i poprawę stanu zdrowia. Pojawił się jednak nowy lek - Myozyme. "To pierwsza i jedyna terapia na chorobę Pompe'go" - podkreśla Tylki-Szymańska.

Jego działanie polega na enzymatycznej terapii zastępczej. "W warunkach laboratoryjnych opracowano brakujący enzym. Powinien być podawany pacjentom dożylnie, co dwa tygodnie" - tłumaczy profesor.

Od 2004 roku lek jest podawany jednej z polskich pacjentek. 21-letniej Justynie. w ramach programu charytatywnego producenta leku, firmy Genzyme. "Przed podjęciem leczenia dziewczyna od kilku lat była unieruchomiona w łóżku i nie była w stanie samodzielnie oddychać. Po 13 miesiącach terapii potrafi ręcznie pisać, zdała maturę i rozpoczęła studia" - opisuje Tylki-Szymańska.

Lek został na początku 2006 roku zarejestrowany w USA i Europie. Uznano go za tzw. lek sierocy, czyli stosowany w leczeniu bardzo rzadkich chorób. Firmy, które zdecydują się podjąć kosztowne badania nad lekami dla bardzo małej liczby pacjentów, mogą liczyć na określone prawne ułatwienia, np. przy rejestracji leku.

Jak powiedział podczas konferencji 23 maja w Warszawie szef Genzyme Polska Paweł Miśkiewicz, lek jest dostępny w Polsce, ale pojawił się problem z finansowaniem kuracji.

"To zbyt droga terapia, rzędu 50-100 tys. euro rocznie, aby pacjent był w stanie samodzielnie pokryć jej koszty. Potrzebne jest więc rozwiązanie systemowe - finansowanie w ramach Narodowego Funduszu Zdrowia" - wskazuje Miśkiewicz.

Zapewnia, że w ramach programu charytatywnego jego firmy w Polsce za pomocą Myozyme leczonych będzie troje pacjentów. Jednym z nich jest Justyna. Na całym świecie lek otrzymuje ok. 270 chorych.

Choroba Pompe'go jest dziedziczna - ale tylko w przypadku, gdy oboje rodzice są nosicielami tego samego wadliwego genu. Istnieje wtedy 25-procentowe ryzyko, że przekażą wadliwe geny dziecku.

[PAP - Nauka w Polsce, Anna Dworzyńska](#)

**Skomentuj na forum**

<http://laboratoria.net/home/10823.html>

**Informacje dnia:** [Niemal 3,2 mln zł dla 77 badaczy w konkursie MINIATURA 5 Obecnie trzecia dawka szczepionki nie dla każdego Naukowcy coraz lepiej rozumieją wpływ SARS-CoV-2 na organizm Dodatek cukru usprawnił baterie Jest prawdopodobne, że szczepionki przeciw COVID-19 będziemy brać co roku Mobilna instalacja artystyczna inspirowana zjawiskami fizyki kwantowej](#) [Niemal 3,2 mln zł dla 77 badaczy w konkursie MINIATURA 5 Obecnie trzecia dawka szczepionki nie dla każdego Naukowcy coraz lepiej rozumieją wpływ SARS-CoV-2 na organizm Dodatek cukru usprawnił baterie Jest prawdopodobne, że szczepionki przeciw COVID-19 będziemy brać co roku Mobilna instalacja artystyczna inspirowana zjawiskami fizyki kwantowej](#) [Niemal 3,2 mln zł dla 77 badaczy w konkursie MINIATURA 5 Obecnie trzecia dawka szczepionki nie dla każdego Naukowcy coraz lepiej rozumieją wpływ SARS-CoV-2 na organizm Dodatek cukru usprawnił baterie Jest prawdopodobne, że szczepionki przeciw COVID-19 będziemy brać co roku Mobilna instalacja artystyczna inspirowana zjawiskami fizyki kwantowej](#)

**Partnerzy**