

Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, Prof. IMiD

KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE PEDIATRII METABOLICZNEJ
PRZEWODNICZĄCA ZARZĄDU POLSKIEGO TOWARZYSTWA WRODZONYCH WAD METABOLIZMU
Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka

01-211 Warszawa, ul. Kasprzaka 17A, tel. 22 32 77 375, tel. kom. 519 517 104

e-mail: jolanta.cegielska@imid.med.pl www.pediatriametaboliczna.pl

L.dz. KK/0-73/PM/21-02/1

Warszawa, dnia 1. marca 2021

**Członkowie Rady Medycznej
przy Głównym Doradcy
Prezesa Rady Ministrów**

Dotyczy: pilnego udostępnienia szczepień p-COVID-19 dla dorosłych pacjentów z rzadkimi wrodzonymi wadami metabolizmu oraz dla rodziców dzieci z rzadkimi wrodzonymi wadami metabolizmu (strategia kokonowa)

Szanowni Państwo Członkowie Rady Medycznej przy Głównym Doradcy Prezesa Rady Ministrów,

Zwracam się do Państwa Członków Rady Medycznej przy Głównym Doradcy Prezesa Rady Ministrów z bardzo uprzejmą prośbą o rozważenie pilnego włączenia (np. w grupie I B) do programu szczepień przeciw COVID-19 pacjentów dorosłych z rozpoznaniem rzadkich wrodzonych wad metabolizmu oraz rodziców/opiekunów dzieci z rzadkimi wrodzonymi wadami metabolizmu (jako profilaktyka kokonowa).

Wrodzone wady metabolizmu należą do rzadkich chorób przewlekłych; są to genetycznie uwarunkowane rzadko występujące zaburzenia metabolizmu różnych szlaków metabolizmu tłuszczów, białka, węglowodanów, metabolizmu energetycznego, makromolekuł itp. W obrazie klinicznym niektórych tych chorób dominują objawy ze strony układu oddechowego. Np. pacjenci z chorobą Pompe'go w postaci dorosłych cierpią na postępującą niewydolność oddechową związaną z upośledzonym napięciem i siłą mięśni proksymalnych i oddechowych. Wymagają często respiratoroterapii lub wspomaganego oddychania w ciągu nocy lub podczas całej doby. Dla tych pacjentów zakażenie COVID-19 stwarza szczególne zagrożenie ich stanu zdrowia i życia, co jest zgodne z opinią CDC. W Polsce pacjenci z chorobą Pompe'go są leczeni enzymatycznie w ramach programu lekowego, realizowanego poprzez kilkugodzinne infuzje dożylnie co dwa tygodnie. Te regularne częste hospitalizacje również zwiększają u nich ryzyko zakażenia COVID-19.

Z kolei w wielu wrodzonych wadach metabolizmu (zwłaszcza tych przebiegających z zespołem intoksykacji czy w chorobach mitochondrialnych) każda infekcja (w tym obecnie zakażenie SARS-CoV-2), niezależnie od ciężkości występujących objawów infekcyjnych, zagraża nagłym pogorszeniem stanu klinicznego (tzw. kryzą metaboliczną) aż do zgonu włącznie.

W związku z powyższym, w celu zwiększenia bezpieczeństwa w dobie pandemii pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu, zwracam się z uprzejmą prośbą o podjęcie decyzji włączenia do programu szczepień przeciw COVID-19 w trybie pilnym:

- 1) dorosłych pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu (w tym z chorobą Pompe'go) oraz
- 2) rodziców/opiekunów dzieci z wrodzonymi wadami metabolizmu, ponieważ ich ew. ciężkie zakażenie SARS-CoV-2 spowoduje brak specyficznej opieki (wymagającej np. stosowania specjalnej diety) niezbędnej dla życia i zdrowia ich chorych dzieci.

Z góry dziękuję za przychylne ustosunkowanie się do mojej prośby – byłoby to ważne realne działanie na rzecz pacjentów z rzadkimi chorobami i ich rodzin.

W razie potrzeby szczegółowych wyjaśnień, pozostaję do dyspozycji.

Z wyrazami szacunku