

Choroby rzadkie

NIE PRZEGAP:

WAŻNE

Żeby zdiagnozować porfirię, trzeba umieć połączyć kropki **s.06**

NOWOŚCI

Na tę terapię chorzy na SMA czekali wiele lat **s.08**

WYZWANIA

Zespół Alagille'a: potrzebny jest dostęp do nowoczesnych terapii **s.12**

EKSPERT

Wczesna diagnoza pozwala zatrzymać rozwój ATTR **s.15**

WICEMINISTER ZDROWIA

Marek Kos ▶ **s. 24**

Sukcesywnie poszerzamy katalog refundowanych technologii lekowych dotyczących chorób rzadkich

W WYDANIU

WAŻNE



Prof. dr hab. n. med. Przemysław Sikora
Powszechne występowanie kamicy utrudnia rozpoznanie hiperksalurii



Prof. dr hab. n. med. Brygida Kwiatkowska
W Polsce mamy czym leczyć chorobę Stilla



Dr hab. n. med. Aneta Szudy-Szczyrek
Przełom w terapii mastocytozy, ale niedostępny w Polsce



Prof. dr hab. n. med. Marek Hus
PNH to podstępna i śmiertelnie niebezpieczna choroba

Senior Business Developer: **Magdalena Nęcza**
Content and Production Manager: **Izabela Krawczyk**
Managing Director: **Krystyna Miłoszewska**
Skład: **Medioplanet** Web Editor & Designer:
Tatiana Anusik Fotografie: **Marta Utcziwek,**
stock.adobe.com, zasoby własne Kontakt
e-mail: **pl.info@medioplanet.com** Adres:
MEDIAPLANET PUBLISHING HOUSE SP. Z O.O.,
ul. Zielna 37, 00-108 Warszawa

chorobyrzadkiePL medioplanetpl
Medioplanet.Poland medioplanet

To będzie szczególnie rok dla chorób rzadkich

Pacjenci z chorobami rzadkimi mają być szybciej diagnozowani i leczeni zgodnie ze światowymi standardami. Ten rok upłynie pod znakiem intensywnych prac nad realizacją założeń Planu dla Chorób Rzadkich, przyjętego w sierpniu ubiegłego roku. O najważniejszych wyzwaniach mówi wiceminister zdrowia Urszula Demkow.



Urszula Demkow
Podsekretarz Stanu w Ministerstwie Zdrowia; profesor nauk medycznych, ma specjalizacje w dziedzinie chorób wewnętrznych (drugiego stopnia), immunologii, alergologii i diagnostyki laboratoryjnej

Co będzie w 2025 roku najważniejszym celem związanym z opieką nad pacjentami z chorobami rzadkimi?

Na etapie pełnego wdrożenia jest już wycena świadczeń związanych z chorobami rzadkimi. Są środki, żeby placówki zajmujące się tymi pacjentami były odpowiednio finansowane, a chorzy mogli otrzymać pełną opiekę. Od 1 marca w koszyku świadczeń gwarantowanych będzie nowe świadczenie. Dzięki niemu pierwszych pięć dni pobytu osoby z chorobą rzadką w szpitalu będzie bardzo dobrze wycenione, a do sumowania zostaną dodane wszystkie procedury diagnostyczne, które są przecież drogie. Kolejne zadanie to przygotowanie zasad, na jakich będą tworzone nowe ośrodki eksperckie chorób rzadkich. Obecnie jest ich 44, a chcemy, żeby było ich więcej.

Ważne będą też nowe cyfrowe narzędzia. Pierwsze z nich już działa. To platforma informacyjna, na której każdy zainteresowany – chory, jego rodzina lub lekarz, np. podstawowej opieki zdrowotnej – może zdobyć informacje na temat konkretnej choroby. Trudniejszy do zrealizowania będzie rejestr pacjentów chorych na choroby rzadkie. To zbiór danych, który bardzo pomoże m.in. w zbieraniu danych epidemiologicznych. Pozwoli też wymieniać się informacjami z ośrodkami za granicą. Taki rejestr to także kopalnia wiedzy dla naukowców, którzy badają pochodzenie chorób i próbują znajdować cele molekularne dla nowych leków. Ścisłe związana z rejestrem będzie karta pacjenta. To informacja o stanie zdrowia, historii i zaleceniach dla konkretnego pacjenta. Dostęp ratunkowy do tych danych będą mieli pracownicy ochrony zdrowia, którzy będą udzielali pacjentowi pomocy.

Skutkiem realizacji Planu ma być to, że pacjentów będzie się szybciej diagnozować, będzie gdzie ich leczyć oraz będzie czym ich leczyć. Czy rodzi to wyzwania związane ze skróceniem ścieżki refundacyjnej?

Tu od paru lat mamy głównie sukcesy. Na każdej liście leków refundowanych



Na każdej liście leków refundowanych pojawiają się kolejne innowacyjne terapie w chorobach rzadkich.

pojawiają się kolejne innowacyjne terapie w chorobach rzadkich. Depczemy już innym krajom po piętach, a czasami wyprzedzamy – tak jak w SMA. Na pewno potrzebne są transparentne reguły współpracy z firmami farmaceutycznymi. To nie jest tak, że Ministerstwo Zdrowia czegoś nie chce. Czasem zdarza się, że to firma nie wypełnia wniosku refundacyjnego, bo Polska nie jest dla niej atrakcyjnym rynkiem...

Jakie znaczenie dla chorób rzadkich ma polska prezydencja w Radzie UE?

W kwietniu, pod patronatem prezydencji, odbędzie się konferencja poświęcona chorobom rzadkim. Będą tam europejscy ministrowie zdrowia i unijne instytucje zajmujące się tą problematyką. Pokażemy nasze osiągnięcia, ale celem jest też wypracowanie konkluzji dla całej Unii. Chcemy, by nasze działania były włączone w akcje ogólnoeuropejskie.

Choroby rzadkie to nie tylko potrzeby medyczne. Jak wyglądają potrzeby społeczne?

Ogromną potrzebą jest wsparcie asystencji osób chorych. Pacjenci to osoby, które często nie mogą pracować, podobnie jak ich opiekunowie. Ludzie ci żyją na granicy ubóstwa. Brakuje wsparcia, bo opiekunowie nie mogą liczyć chociażby na opiekę wytchnieniową. To nie są potrzeby w zakresie kompetencji resortu zdrowia, ale chcemy te działania bardzo mocno wspierać.

i
Czytaj więcej na stronie:
chorobyrzadkie.com

PATRONAT HONOROWY

NOVARTIS
MEDISON

IPSEN

SwiXX BioPharma

NUTRICIA METABOLICS

Kikgel

Nestlé HealthScience

Vitaflo
Enhancing Lives Together

Orphan

Federacja Pacjentów Polskich

Instytut Matki i Dziecka

Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki

PTND

HEMATO ONKOLOGIA.PL

Chorobyrzadkie.edu.pl

hemostaza

EBPolska

Fundacja TYGIEL

Żywność się liczy
Ogólnopolskie Stowarzyszenie Miłośników Zupamiłymi Chorobami i Trudnymi Leczeniu

SMA

Polska Sieć Amyloidoz

diffr

stowarzyszenie rodzin z amyloidozą TTR

PSH POLAND
Polska Sieć Hiperksalurii

ARS VIVENDI

PKU



Przełom leczenia SMA zmieniający życie chorych

W 2016 roku została zarejestrowana pierwsza przełomowa terapia w leczeniu rdzeniowego zaniku mięśni. Na włączenie jej do polskiego programu lekowego trzeba było poczekać do 2019 roku, choć pierwsi pacjenci otrzymali to leczenie tuż po rejestracji. Obserwacje wynikające z rzeczywistej praktyki (RWE) pokazują, że entuzjizm, jaki towarzyszył wdrożeniu nowoczesnej terapii, wcale nie był przesadzony.



Prof. dr hab. n. med. Anna Kostera-Pruszczyk
Klinika Neurologii
Warszawskiego
Uniwersytetu
Medycznego

Euforia i niepokój

Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) to ciężka, postępująca choroba obwodowego układu nerwowego. Historycznie SMA zawsze prowadziło do niedowładności mięśni. Wielu chorych, u których manifestacja choroby nastąpiła we wczesnym niemowlęctwie, umierało w pierwszych dwóch latach życia. Właśnie z uwagi na to wyniki badań klinicznych pierwszej terapii i jej rejestracja stały się prawdziwym przełomem w neurologii. Tuż po pierwszej euforii pojawił się jednak niepokój, czy lek stanie się dostępny także dla polskich pacjentów.

– Pierwsi polscy pacjenci z SMA otrzymali lek wkrótce po rejestracji, w ramach tzw. programu wczesnego dostępu. Była to niewielka grupa dzieci z SMA leczonych w Polsce w kilku ośrodkach pediatrycznych i kilkoro dorosłych, którzy zaczęli leczenie za granicą, a potem trafili na kontynuację leczenia do naszego ośrodka. Dzięki decyzji Ministerstwa Zdrowia od początku 2019 r. lek został objęty refundacją dla chorujących na wszystkie typy SMA bez ograniczeń wiekowych, a także dla dzieci w okresie przedobjawowym – wówczas oznaczało to młodsze rodzeństwo z rodziny, w której już rozpoznano u kogoś tę chorobę. To był wielki przełom – wspomina prof. Anna Kostera-Pruszczyk, kierownik Katedry i Kliniki Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Udaje się nie tylko zatrzymać progresję

Nusinersen jest tzw. antysensownym oligonukleotydem. Każdy zdrowy człowiek ma dwa bliźniacze, różniące się nieznacznie geny SMN1 i SMN2, które są odpowiedzialne za produkcję białka SMN, niezbędnego dla przetrwania i prawidłowej funkcji

komórek ruchowych rdzenia kręgowego (motoneuronów). Pacjenci z SMA rozwijają objawy z powodu mutacji obu kopii genu SMN1 przekazanych przez rodziców. Lek działa za pośrednictwem genu SMN2, zwiększając ilość białka SMN. Jest podawany dokanałowo, tam gdzie jego działanie jest najbardziej potrzebne. Po okresie dawek nasycających podaje się go raz na cztery miesiące.

Skuteczność terapii jest monitorowana przez klinicystów, od kiedy tylko lek stał się dostępny dla polskich pacjentów. To szczególnie istotne, ponieważ badania kliniczne prowadzone były tylko w populacji dziecięcej, a więc dane na temat skuteczności u dorosłych pochodzą wyłącznie z badań obserwacyjnych RWE.

– Nasze polskie publikacje RWE wykazały wysoką skuteczność terapii zarówno u dzieci, jak i u dorosłych z SMA. Ponieważ podsumowaliśmy wyniki przez dłuższy okres obserwacji niż większość autorów z innych krajów, możemy dziś powiedzieć, że poprawa w trakcie leczenia nie zamyka się w pierwszych 14 miesiącach terapii, ale stopniowo efekt leczenia staje się coraz bardziej widoczny w praktyce, po podaniu każdej kolejnej dawki – podkreśla prof. Anna Kostera-Pruszczyk.

Chorzy mogą realizować życiowe plany

Taka obserwacja kompletnie zmienia perspektywę chorych. Na początku funkcjonowania programu celem terapii było ustabilizowanie stanu neurologicznego. Dziś wiadomo już, że możliwa i osiągalna jest także poprawa w czasie wieloletniego leczenia, nawet jeśli wcześniej choroba trwała kilkadziesiąt lat.

– Dziś większość chorych z SMA dzięki leczeniu realizuje swoje plany życiowe, zawodowe, a nawet rodzinne.

Warto przypomnieć, że od 2024 r. leczenie to jest refundowane także dla pacjentek z SMA w okresie ciąży. W naszym programie lekowym możliwa jest terapia wszystkimi trzema zarejestrowanymi obecnie lekami – wymienia kierownik Katedry i Kliniki Neurologii WUM.

– Terapia uratowała życie wielu pacjentom, u wielu spowodowała znaczne złagodzenie objawów i z pewnością zmieniła naturalny przebieg choroby – dodaje.



Dziś większość chorych z SMA dzięki leczeniu realizuje swoje plany życiowe, zawodowe, a nawet rodzinne.

Zaangażowanie świata nauki w rozwój terapii SMA nie zakończył się jednak w momencie dopuszczenia do obrotu. Trwają badania kliniczne nad większą dawką leku oraz nad specjalnym portem wszczepianym podskórnym, ułatwiającym podanie dokanałowe. Poszukiwane są terapie działające bezpośrednio na mięsień, mogące dodatkowo poprawić funkcję pacjentów z SMA, nowe sposoby podawania znanych leków. Obecnie wyzwania mają też charakter organizacyjno-systemowy i wiążą się przede wszystkim z wprowadzeniem standardu przekazania pacjenta po ukończeniu 18. r.ż. z opieki pediatrycznej do ośrodków leczących dorosłych.





Powszechne występowanie kamicy utrudnia rozpoznanie hiperoksalurii

Hiperoksaluria to ultraradka choroba, której patogenezą ma źródło w wątrobie. Jednak to nie objawy ze strony tego narządu są jej manifestacją. Czujność diagnostyczna jest niezbędna, by pacjentów wcześniej zdiagnozować i leczyć. Niestety, objawy są niecharakterystyczne i bywają mylone z kamicią nerek.



Prof. dr hab. n. med. Przemysław Sikora
Klinika Nefrologii
Dziecięcej, Uniwersytet
Medyczny w Lublinie

Co tak naprawdę powinniśmy wiedzieć o hiperoksalurii?

Hiperoksalurie to grupa genetycznie uwarunkowanych chorób metabolicznych. Istotą choroby jest nadprodukcja szczawianu i nadmierne wydalanie go z moczem. To choroba ultraradka. W krajach Europy Zachodniej i USA zachorowalność to 1-3 przypadki na milion osób. W Polsce wydaje się występować jeszcze rzadziej. W ciągu 30 lat rozpoznano w naszym kraju nieco ponad 20 przypadków. Są trzy typy hiperoksalurii, z których pierwszy jest najczęstszy i ma też najcięższy i najbardziej charakterystyczny przebieg. Prowadzi zwykle do niewydolności nerek. Pozostałe typy, zwłaszcza III, są dość łagodne. Pacjentów można typować w populacji ze względu na objawy kliniczne, a te niestety nie są charakterystyczne.

Jakie symptomy mogą już sugerować hiperoksalurię?

Głównym objawem jest nawracająca kamica moczowa czy wapnica nerek, a czasami niewydolność nerek o nieustalonej etiologii na wczesnym etapie życia, nawet u niemowląt. Jak wiemy, kamica jest powszechną chorobą i dlatego tak trudno tych pacjentów wytypować. Poszukiwania zawęzić można do grupy osób z powracającą kamicią i wapnicą już od dzieciństwa i dodatkowo rozwijających niewydolność nerek – jej schyłkowa postać rozwija się przy tej chorobie już w drugiej, trzeciej dekadzie życia.

Jakie trudności pojawiają się na etapie diagnozy?

Badaniem, które można wykonać i które staje się pierwszym etapem do ostatecznego rozpoznania, jest ocena wydalania szczawianów z moczem. Takie badanie powinno być wykonywane u wszystkich pacjentów pediatrycznych z kamicią moczową i wapnicą. Podobnie jest u pacjentów dorosłych, którzy mają nawracającą kamicią moczową czy wapnicą. Istnieje pewien problem u pacjentów, u których doszło już do pogorszenia funkcji nerek. Wydalanie szczawianów jest u nich niskie i wynik może być fałszywie ujemny. Dla takich pacjentów jedynym badaniem możliwym do wykonania jest ilość szczawianów w osoczu. W Polsce to badanie niestety jest niedostępne. Ostateczne rozpoznanie obecnie daje nam badanie genetyczne. Rozpoznanie najczęściej jest stawiane przez nefrologów w ośrodkach specjalistycznych.

Jakie postępy poczyniono w badaniach nad hiperoksalurią w ostatnich latach?

Pojawił się lek przeznaczony do leczenia pierwszego typu hiperoksalurii. Jest on oparty na nowej biotechnologii – interferencji RNA. Działanie polega na tym, że określony enzym szlaku metabolicznego jest wyłączany. Produkcja szczawianu jest znacznie ograniczana i nie dochodzi do rozwoju następstw choroby, która na pewnym etapie staje się chorobą wieloukładową. Ten lek jest w Polsce dostępny dla pacjentów w ramach programu lekowego.

Jak wygląda przebieg hiperoksalurii i jakie konsekwencje może mieć dla pacjentów?

Jeśli pacjent nie jest wcześniej rozpoznany i odpowiednio leczony, to konsekwencje są najpierw dla nerek, a potem dla innych narządów: finalnie jest to ich niewydolność. Kiedyś ostateczną metodą leczenia, wciąż zresztą wykorzystywaną, był jednoczasowy przeszczep nerki oraz wątroby.



Są trzy typy hiperoksalurii, z których pierwszy jest najczęstszy i ma też najcięższy i najbardziej charakterystyczny przebieg.

Jeśli pacjent nie zostanie zdiagnozowany i trafi na przeszczep nerki, to narząd ulegnie bardzo szybkiemu zniszczeniu. Pacjenci z zachowaną funkcją nerek powinni przyjmować bardzo duże ilości płynów. Dzięki temu zmniejsza się krystalizacja szczawianu wapnia w moczu. Wspomagająco można stosować leczenie dietetyczne. Pacjentom zalecamy unikanie pokarmów bogatych w szczawianowców, takich jak szczaw, rabarbar, buraczki ćwikłowe czy truskawki.





Pacjenci dializowani mogą cierpieć na hiperoksalurię

Rozpoznanie hiperoksalurii u pacjentów dializowanych wymaga od lekarzy czujności diagnostycznej. Są jednak czerwone flagi, które powinny ich nakierować na podejrzenie tej rzadkiej choroby. To ważne, bo obecnie dostępne leczenie niweluje czynnik prowadzący do upośledzenia funkcji nerek.



Prof. dr hab. n. med. Jolanta Małyszko
Katedra i Klinika
Nefrologii, Dializoterapii
i Chorób Wewnętrznych
Warszawskiego
Uniwersytetu
Medycznego

Jakie sygnały i objawy mogą wskazywać, że pacjent dializowany może w rzeczywistości cierpieć na niezdiagnozowaną hiperoksalurię?

Kluczem do sukcesu jest przede wszystkim wywiad. Jeżeli u osoby dializowanej przyczyną schyłkowej niewydolności nerek jest kamica, szczególnie rozpoznana w młodym wieku, nawracająca, źle idąca na leczenie, a i w rodzinie jest wywiad kamicy, która doprowadziła do niewydolności albo istotnego pogorszenia funkcji nerek, to trzeba na to zwrócić uwagę. Choroba ujawnia się w okresie dzieciństwa jako kamica moczowa, szczawianowo-wapniowa lub jako nefrokalcynoza. Warto podkreślić, że pacjentami na dializach z tego powodu są głównie młodzi dorośli.

Dlaczego w przypadku tych pacjentów kluczowe jest pogłębienie diagnostyki przed ewentualnym przeszczepem nerki?

Przed wszystkim dlatego, że jest to defekt metaboliczny. Problem wydalania szczawianów z moczem czy kamica powracają w przeszczepionej nerce i grożą jej utratą. Zdarza się nawet, że następuje to bardzo szybko – w pierwszych tygodniach lub miesiącach od przeszczepienia. W biopsji widzimy wtedy kryształy szczawianu wapnia. Powinno nas to bardzo szybko zmusić do myślenia, że to najprawdopodobniej ta choroba, która doprowadziła do schyłkowej niewydolności nerek, i powinniśmy jak najszybciej przemyśleć wykonanie badań genetycznych.

Jak skuteczniej identyfikować hiperoksalurię u pacjentów z niewydolnością nerek?

Potrzebna jest czujność diagnostyczna. Szczególnie zastanawiające powinny być sytuacje, w których kamica pojawia się wcześniej i przebiega nietypowo – nawraca, nie odpowiada na leczenie, prowadzi do niewydolności nerek. Powinno nas to wszystko skłonić do przemyślenia badań genetycznych, zwłaszcza jeśli w rodzinie występowały już podobne przypadki.

Jakie narzędzia diagnostyczne są obecnie dostępne i jakie działania mogą pomóc w szybszym rozpoznaniu tej choroby w praktyce klinicznej?

Możemy wykonać takie badania jak wydalanie szczawianów w dobowej zbiorce moczu czy badanie stężenia szczawianów w osoczu. Istotą jest jednak przede wszystkim badanie genetyczne, bo powie nam ono, w którym miejscu mamy mutację, i odpowie na pytanie o to, jakie leczenie będzie skuteczne w danym przypadku. W bardzo rzadkich przypadkach można dzięki temu np. wdrożyć leczenie tanim i łatwo dostępnym allopurynolem, stosowanym w dniu moczanowej.

W jaki sposób można zwiększyć świadomość wśród pacjentów dializowanych i zmobilizować ich do dopytywania lekarzy o pełną diagnostykę?

Choroba dotyczy przede wszystkim osób młodych. Są one dużo bardziej świadome, że istnieją choroby rzadkie, i dużo częściej szukają informacji zarówno w mediach, mediach

społecznościowych i na portalach medycznych. Już samo rozpoznanie choroby przewlekłej nerek i rozmowa o możliwej dializoterapii czy konieczności przeszczepienia jest dla nich życiowo trudna do zaakceptowania i burzy cały ich świat.



Potrzebna jest czujność diagnostyczna. Szczególnie zastanawiające powinny być sytuacje, w których kamica pojawia się wcześniej i przebiega nietypowo.

Jakie leczenie może być skuteczne właśnie dla pacjentów dializowanych z hiperoksalurią?

Mamy w tej chwili nieco więcej różnych możliwości terapeutycznych. Kwestią kluczową jest rozpoznanie. Jeśli wiemy, że to hiperoksaluria, to mamy nowe leki. Możemy je zastosować, żeby w ogóle nie dopuścić do momentu pogorszenia funkcji nerek i konieczności dializoterapii. To leki zapobiegające powstawaniu szczawianów i wszystkiego, co jest tego konsekwencją. Nie ma więc już ani nadprodukcji, ani nadmiernego wydalania.



 WAŻNE


Żeby zdiagnozować porfirię, trzeba umieć połączyć kropki

Porfiria to choroba, o której informacji jeszcze przed kilkunastoma laty próżno było szukać nawet w podręcznikach akademickich dla studentów kierunku lekarskiego. Co warto o niej wiedzieć, by pacjent szybko dostał leczenie?

Dr n. med. Robert Wasilewski
Hematolog z Kliniki Zaburzeń Hemostazy i Chorób Wewnętrznych, Instytut Hematologii i Transfuzjologii

Jakie są najbardziej charakterystyczne objawy ostrych porfirii wątrobowych w porównaniu z porfiriąmi skórny?

Porfirie to cała grupa chorób metabolicznych, związanych ze szlakiem syntezy hemu. W zależności od lokalizacji defektu enzymatycznego wyróżniamy porfirie wątrobowe i erytropoetyczne. Pod względem objawów możemy podzielić je na takie z objawami bólowymi, którym często towarzyszą zaburzenia neurologiczne, oraz takie, których objawy dotyczą tylko skóry. W porfiriach ostrych wątrobowych zgłaszany najczęściej objaw to ból brzucha. Może mu towarzyszyć ból kończyn, pleców czy klatki piersiowej. Objawy te związane są z nadmiernym gromadzeniem prekursorów porfiryn, które mają działanie neurotoksyczne. W drugiej grupie, czyli porfiriach skórnych, objawy związane są z nadmierną produkcją uroporfiryn lub protoporfiryny IX (w zależności od typu porfirii). Związki te są fotowrażliwe, w ich obecności pod wpływem promieniowania UV dochodzi do powstawania w odsłoniętych częściach skóry wolnych rodników, co powoduje pojawianie się pęcherzy i zwiększonej wrażliwości na urazy mechaniczne.

Jakie są najczęstsze wyzwania związane z rozpoznaniem tych chorób?

Porfirie należą do chorób rzadkich i najważniejsza jest świadomość, że taka choroba w ogóle istnieje. Objawy porfirii mogą być niecharakterystyczne, co stanowi duży problem diagnostyczny. Gdy już wpadniemy na pomysł, że pacjent może cierpieć na porfirię, bardzo ważne jest wykonanie właściwych badań. Do rozpoznania porfirii badamy krew i mocz. Oznaczamy wydalanie prekursorów porfiryn i porfiryn oraz

oznaczamy widmo fluorescencji porfiryn w osoczu, które ułatwia nam rozpoznanie, z którym podtypem porfirii, zarówno ostrej wątrobowej, jak i skórnej, mamy do czynienia. Kolejnym problemem jest dostępność badań. Jedyne w Polsce laboratorium, które kompleksowo, szybko i sprawnie wykonuje takie badania, znajduje się w Instytucie Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie.

Jak edukować w zakresie rozpoznawania tych chorób?

Kiedy zacząłem się zajmować porfirią, przekartkowałem swoje podręczniki akademickie. W sumie znalazłem w nich może 1,5 strony A4 na temat porfirii – większość w podręczniku do dermatologii. Jest mała świadomość tej choroby, ale na szczęście dzięki kampaniom informacyjnym ona rośnie. Niestety, porfiria może imitować w zasadzie wszystkie schorzenia, w których występuje ból brzucha. Żeby rozpoznać tę chorobę, trzeba pamiętać o kluczowych kwestiach i połączyć kropki. Ból pojawia się w niej okresowo i najczęściej jest związany z jakimś czynnikiem wyzwalającym: zmiany hormonalne (cykl miesięczny), stosowanie leków przeciwwskazanych w porfirii, stres, zmęczenie, infekcja, niedobory kaloryczne lub intensywny wysiłek fizyczny. Bólowi mogą towarzyszyć zaburzenia neurologiczne (np. niedowładność kończyn, osłabienie siły mięśniowej czy zaburzenia zachowania). U ok. 50 proc. pacjentów występuje charakterystyczne ściemnienie moczu (przybiera kolor ciemnoczerwony) pod wpływem promieniowania słonecznego. W wynikach badań charakterystyczne może być obniżenie stężenia

”

Objawy porfirii mogą być niecharakterystyczne, co stanowi duży problem diagnostyczny.

sodu w surowicy, jednak nie występuje ono u wszystkich pacjentów.

Jak wygląda leczenie porfirii ostrych, a jak porfirii skórnych?

W porfiriach ostrych najważniejsze jest (o ile to możliwe) usunięcie czynnika wywołującego zaostrzenie, leczenie przeciwbólowe i wlewy dożylnie roztworu glukozy lub podanie jej doustnie. Jeśli to nie zdaje egzaminu, należy zastosować argininian hemu, który hamuje produkcję prekursorów porfiryn. W porfirii późnej skórnej leczenie jest długotrwałe. Musimy zidentyfikować czynnik, który ją wywołał (zakażenie HCV, nadużywanie alkoholu, kontakt ze związkami aromatycznymi, nadmierne gromadzenie żelaza), wykluczyć go lub wyleczyć. W przypadku przeładowania żelazem konieczne jest usunięcie jego nadmiaru z organizmu poprzez krwiopustę. Trwa to kilka miesięcy i w tym czasie stan skóry znacząco się poprawia. Pacjenta chronimy też przed światłem. W protoporfirii erytropoetycznej obecnie możemy stosować tylko ochronę przed światłem lub, w skrajnych przypadkach, przeszczepienie wątroby w przypadku jej uszkodzenia z następowym przeszczepieniem szpiku.

i

Czytaj więcej na stronie: chorobyrzadkie.com

Dążymy do zapobiegania ostrym atakom porfirii wątrobowej

Jeszcze do niedawna pacjenci z ostrą porfirią wątrobową żyli od zaostrzenia do zaostrzenia, jednak od trzech lat chorzy spełniający kryteria mają dostęp do skutecznego leczenia.

Dr n. med. Robert Wasilewski

Hematolog z Kliniki Zaburzeń Hemostazy i Chorób Wewnętrznych, Instytut Hematologii i Transfuzjologii

Jakie działania profilaktyczne są najskuteczniejsze w zapobieganiu atakom w ostrej porfirii wątrobowej (AHP)?

Najważniejsze w zapobieganiu zaostrzeniom jest unikanie czynników wyzwalających. Zalecamy pacjentom prowadzenie regularnego trybu życia, unikanie nadmiernego stresu i głodówek. Pacjenci muszą się pilnować, by przyjmować tylko leki bezpieczne w porfirii (drugs-porphyrria.org), a jeśli planują wysiłek fizyczny, to nie może on być przesadnie obciążający. Teoretycznie powinno to wystarczyć. Niestety, są też sytuacje, że pacjenci, mimo przestrzegania wszystkich zaleceń, nadal mają zaostrzenia i nie do końca wiemy dlaczego.

Czy i kiedy podawanie glukozy ma zastosowanie w leczeniu AHP?

To lek pierwszego rzutu, a jego zaletą jest powszechna dostępność. O tym, że glukoza przerywa zaostrzenia AHP, wiemy od dawna. W czasach, kiedy

nie było jeszcze argininianu hemu (dziś wykorzystywanego, gdy terapia glukozą nie przynosi rezultatu – przyp. red.) lub był trudno dostępny, była to w zasadzie jedyna opcja. Podanie glukozy powoduje zwiększenie stężenia insuliny, a to prowadzi do zahamowania ALA syntazy I. Glukozę można podać doustnie, niekoniecznie w postaci aptecznej – niezbyt smacznego proszku. Może to być napój, ciasteczko, czekolada lub cokolwiek, co podniesie poziom cukru we krwi. W warunkach szpitalnych glukozę podajemy dożylnie.

Jakie znaczenie ma leczenie hormonalne w przypadku AHP, zwłaszcza u kobiet?

Leczenie hormonalne polega na sztucznym wywołaniu menopauzy poprzez podawanie hormonów hamujących cykl miesięczny. Skuteczność jest zmienna, a wskazania powinny być ustalane indywidualnie. Jeśli kobieta jest zdecydowana i chce spróbować,

to warto to zrobić. Mamy całkiem dobre doświadczenia z taką terapią. U pacjentek udawało się nawet osiągnąć wielomiesięczną ulgę od zaostrzeń. Wskazania na pewno trzeba rozważyć indywidualnie, w porozumieniu z ginekologiem i endokrynologiem.

Jakie są wskazania do stosowania pochodnych hemu w leczeniu ostrych ataków porfirii?

Jeśli eliminacja czynników wyzwalających zaostrzenie i podanie glukozy oraz leków przeciwbólowych nie pomaga przerwać zaostrzenia w ciągu krótkiego czasu, do 24 godzin, to w zasadzie nie mamy innego wyboru, niż podać taki lek. To środek ratujący życie, na szczęście dostępny i refundowany. Można go zastosować w każdym szpitalu – może nie każdy ma go na stanie, ale w kilka godzin da się go sprowadzić. W niektórych krajach stosuje się też tzw. profilaktykę hemem.



Kontynuacja na stronie: chorobyrzadkie.com

WYZWANIA

Rozpoznanie kliniczne ostrej porfirii wątrobowej jest wyzwaniem

Zaostrzenie ostrej porfirii wątrobowej może imitować wiele chorób. Objawy są na tyle różnorodne, że trudno w pierwszej chwili wysnuć takie podejrzenie. Potrzebna jest większa świadomość tej choroby, aby lekarze zaczęli badania w jej kierunku włączając w diagnostykę różnicową.

Dr n. med.

Agnieszka Lipniacka

Pracownia Genetyki Hemostazy i Porfirii, Zakład Hemostazy i Chorób Metabolicznych, Instytut Hematologii i Transfuzjologii

Jakie są podstawowe objawy ostrej porfirii wątrobowej (AHP)?

Objawy, które występują w ostrych porfiriach wątrobowych (mówimy tu o ostrej porfirii przerywanej, porfirii mieszanej i koproporfirii dziedzicznej) są bardzo nieswoiste, przez co rozpoznanie tej choroby jest problematyczne. Napad choroby ma często charakter wielobjawowy i kaskadowy. Zaostrzenie najczęściej zaczyna się od bardzo silnych, rozlanych i narastających bólów brzucha. Lekarz widząc takiego pacjenta powinien wziąć porfirię pod uwagę w diagnostyce różnicowej. Ból może pojawić się również w obrębie klatki piersiowej, kręgosłupa i kończyn. Bólom towarzyszą nudności, wymioty, zaparcia lub rzadziej biegunki. W miarę trwania zaostrzenia może wystąpić porażenna niedrożność jelit, nadciśnienie tętnicze, przyspieszenie akcji serca, drgawki oraz objawy psychiczne, takie jak niepokój, nerwowość, bezsenność, omamy czy depresja. Mocz chorego często ma ciemnobrązowe zabarwienie lub ciemnieje po ekspozycji na światło w ciągu 10-30 minut. Przy braku rozpoznania choroby i braku właściwego leczenia pojawiają się objawy neurologiczne – niedowłady

kończyn, porażenie mięśni przetyku, mięśni oddechowych i zaburzenia świadomości. W skrajnych przypadkach zaostrzenie może się zakończyć kalectwem, a nawet zgonem.

Jakie badania diagnostyczne należy wykonać w pierwszej kolejności w przypadku podejrzenia napadu AHP?

Przy podejrzeniu zaostrzenia AHP w pierwszej kolejności należy wykonać badania biochemiczne. Podstawowy panel obejmuje tu ilościowe oznaczenie prekursorów porfiryn (kwasu delta-aminolewulinowego i porfobilinogenu) i porfiryn w moczu oraz oznaczenie widma fluorescencji porfiryn w osoczu. Wykonanie tych badań pozwala potwierdzić lub wykluczyć wystąpienie zaostrzenia AHP oraz wstępnie zróżnicować porfirię w przypadku jej potwierdzenia.

W przypadku wystąpienia porfirii mieszanej i koproporfirii dziedzicznej dopełnieniem panelu biochemicznego jest ilościowe oznaczenie izomerów porfiryn w kale.

Jakie znaczenie mają badania genetyczne w potwierdzaniu diagnozy AHP?

Badania genetyczne pozwalające na wykrycie mutacji sprawczej odpowiedzialnej za wystąpienie porfirii umożliwiają pewne potwierdzenie rozpoznania tej choroby oraz poznanie drogi dziedziczenia porfirii w rodzinie. Badania genetyczne są niezmiernie ważne w diagnostyce członków rodzin chorych z rozpoznaną ostrą porfirią wątrobową, czyli w badaniach rodzinnych. Członkowie rodzin chorego to najczęściej osoby bez objawów klinicznych z prawidłowym wydalaniem porfiryn i ich prekursorów. Dlatego badania genetyczne są w ich przypadku jedynym narzędziem diagnostycznym, dzięki któremu możemy wykryć bezobjawowych nosicieli defektywnego genu i wdrożyć u nich odpowiednią profilaktykę.

Jakie są kluczowe wyzwania w rozpoznawaniu AHP?

To zwiększenie świadomości tej choroby wśród lekarzy. Objawy mogą imitować wiele chorób. Pacjenci mogą trafić do lekarzy różnych specjalności, na różne oddziały kliniczne. Bardzo ważne jest więc to, by lekarze włączali badania w kierunku porfirii w diagnostykę różnicową.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrzadkie.com

NOWOŚCI



Na tę terapię chorzy na SMA czekali wiele lat

Dzieci, które otrzymały terapię genową we wczesnym etapie życia, rozwijają się jak ich zdrowi rówieśnicy. Na horyzoncie widać już kolejne możliwości leczenia SMA.



Prof. dr hab. n. med. Maria Mazurkiewicz-Beldzińska
Kierownik Kliniki Neurologii Rozwojowej, Gdański Uniwersytet Medyczny, przewodnicząca Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych

Jakie są najważniejsze obserwacje dotyczące efektów przesiewu noworodków w kierunku SMA po około 3 latach jego funkcjonowania?

Dzięki temu programowi możemy włączyć do programu lekowego i skutecznie leczyć najmłodszych pacjentów jeszcze w okresie przedobjawowym. Wcześniej nie mieliśmy możliwości tak szybkiej interwencji, musieliśmy czekać na pierwsze sygnały choroby. Dziś jesteśmy w stanie na wczesnym etapie zdiagnozować praktycznie 100 proc. przypadków SMA. Jedyny wyjątek – choć bardzo rzadki, występujący w Polsce średnio u dwóch noworodków rocznie – stanowi szczególnie przypadek rdzeniowego zaniku mięśni spowodowany mutacją punktową, która jest niewykrywalna w przesiewie noworodkowym. Możemy narzekać na niektóre aspekty służby zdrowia w Polsce, ale akurat w tej materii jesteśmy w europejskiej czołówce i mamy się czym chwalić.

Jakie rezultaty przyniosło leczenie SMA terapią genową po ponad dwóch latach jej dostępności w Polsce?

To terapia, na którą chorzy na SMA czekali wiele lat. Za pomocą wektora wirusowego dostarczamy organizmowi pacjenta tzw. transgen, który produkuje białko, a więc składnik, którego chory na SMA organizm nie produkuje, bo gen odpowiedzialny za ten proces jest nieczynny. Atrakcyjność tej terapii polega m.in. na tym, że chory przyjmuje terapię tylko raz w życiu. Jeśli więc uda nam się zidentyfikować dziecko

z SMA na bardzo wczesnym etapie jego rozwoju – a temu służy program przesiewowy – to jesteśmy w stanie zadziałać raz, a dobrze.

Jak rozwijają się dzieci, które otrzymały terapię genową we wczesnym etapie życia?

Jeśli zadziałamy przedobjawowo, to takie dzieci rozwijają się tak jak ich zdrowi rówieśnicy. Pamiętajmy jednak, że ten wadliwy gen nadal jest obecny – terapia nie zmienia genu. Oznacza to, że chorzy – choć rozwijają się zupełnie prawidłowo i żyją tak jak zdrowe osoby – muszą pamiętać, że w przypadku ciąży, o ile partner nie jest nosicielem mutacji, to wszystkie dzieci tego chorego będą zdrowymi nosicielami mutacji. W przypadku gdyby partner był bezobjawowym nosicielem, ryzyko choroby u dzieci wynosi 50 proc. w każdej ciąży niezależnie od płci. W przypadku dwójki rodziców nosicieli ryzyko wystąpienia SMA to 25 proc.

Czy widoczne są różnice w przebiegu choroby u dzieci, które otrzymały leczenie zaraz po diagnozie w przesiewie, w porównaniu z tymi, które rozpoczęły terapię później?

Dzieci, które rozpoczęły leczenie z opóźnieniem, często są objawowe, choć i tak rokują lepiej niż te, które w ogóle nie są leczone. Terapia genowa jest przewidziana jedynie dla najmłodszych pacjentów, starsze dzieci i dorośli korzystają z innych metod. Pacjenci objawowi, u których leczenie

włączono w znacznym zaawansowaniu choroby, nie odzyskują pełnej sprawności ruchowej, ale leczenie poprawia im jakość życia i codziennego funkcjonowania. Pacjenci są wydolniejsi ruchowo i oddechowo, mają więcej siły na rehabilitację.



Dzieci, które rozpoczęły leczenie z opóźnieniem, często są objawowe, choć i tak rokują lepiej niż te, które w ogóle nie są leczone.

Czy są obecnie terapie w fazie badań, które mogą stać się dostępne dla pacjentów z SMA? Czy w przyszłości mogą być możliwe nowe metody leczenia SMA?

W tej chwili mamy dostępne trzy leki, natomiast na horyzoncie widać już kolejne możliwości terapii. Są leki, które poprawiają sytuację komórki mięśniowej – jesteśmy w trakcie badań klinicznych z inhibitorami miostatyny. Testowane są również rozwiązania polegające na stosowaniu większych dawek leku lub innej formy jego podania. Trwają też badania nad podawaniem terapii genowej dokańtowo.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrzadkie.com

SYLWETKA PACJENTA**Anita i Borys Traczyńscy**

Borys jest pierwszym dzieckiem, które zostało włączone do refundowanej terapii genowej rdzeniowego zaniku mięśni (SMA).



Terapia genowa **uchroniła Borysa przed bólem oraz cierpieniem**

Borys przyszedł na świat 1 września 2022 roku – w dniu, w którym refundacją objęta została terapia genowa w leczeniu rdzeniowego zaniku mięśni (SMA). Był też pierwszym dzieckiem, które zostało włączone do takiego leczenia, bo badanie przesiewowe wykazało, że chłopiec cierpi właśnie na tę chorobę. O tym, co w życiu Borysa i jego bliskich zmieniła ta terapia, opowiada jego mama Anita Traczyńska.

Minęły już ponad dwa lata od momentu, gdy Borysek otrzymał terapię genową w leczeniu SMA. Jak wpłynęło to na życie pani syna i całej rodziny?

Borys miał ogromne szczęście, ponieważ urodził się 1 września, a w tym momencie ten lek został w Polsce objęty programem lekowym w leczeniu SMA. Jesteśmy wdzięczni rodzinom dzieci chorych i dorosłym z SMA, fundacji, medykom i wolontariuszom, bo ogromna jest ich zasługa w tym, że ta refundacja została wprowadzona. Gdyby ten lek, najdroższy lek na świecie, nie był refundowany, to ciężko byłoby nam zebrać całą sumę potrzebną na leczenie i moglibyśmy nie zdążyć na czas, a odgrywa on w tej chorobie ogromną rolę. Borys cierpi na SMA typu 1, czyli najcięższą postać. Został zdiagnozowany w badaniach przesiewowych, w pierwszym tygodniu życia, jako dziecko bezobjawowe. Dostaliśmy ogromną szansę na to, by miał on normalne życie. Leczenie otrzymał w ciągu pierwszego miesiąca życia.

Jak obecnie rozwija się Borys?

Borys dostał lek, kiedy choroba jeszcze nie zdążyła się rozwinąć. Jest

dzieckiem w pełni sprawnym i zdrowym. Jego codzienne życie to typowa rutyna malucha w jego wieku. Rozwija się prawidłowo, pokonuje kamienie milowe. Biega, chodzi, wspina się, skacze... Jest bardzo aktywnym, temperamentnym i żywiołowym chłopcem. Uczęszcza do żłobka, ale w tym momencie w trybie hybrydowym, bo bardzo często łapie infekcje. Jego integracja z innymi dziećmi jest pełna. Jeśli ktoś nie zna się na rozwoju tej choroby, to nie jest w stanie na pierwszy rzut oka dostrzec, że coś jest nie tak. W tej chwili nie widzę, by cokolwiek wymagało szczególnej uwagi, ale jesteśmy pod ciągłą opieką fizjoterapeuty i neurologa. Jeśli coś miałyby się zacząć dziać, to na pewno zareagujemy już na wczesnym etapie.

Czy po urlopie macierzyńskim wróciła pani do pracy? Jakie zmiany zaszły w życiu rodziny po terapii?

Pracuję zdalnie. Większość czasu Borys spędza w domu, ale już się do tego przyzwyczailiśmy. Zmiany, jakie zaszły w naszym życiu, są jednak ogromne. Pamiętam, jak było przed podaniem terapii, kiedy

dowiedzieliśmy się, że syn jest chory. To był dla nas ogromny stres. Pamiętam nieprzespane noce i tę niepewność co do tego, na co się tak naprawdę trzeba nastawiać, i to pomimo że wiedzieliśmy, iż otrzyma tę terapię i że jest bezobjawowy. Trzy miesiące po leczeniu były dla nas bardzo ciężkim czasem, ponieważ był to okres kwarantanny. Nie mogliśmy nigdzie wychodzić i musieliśmy przestrzegać zaleceń, które otrzymaliśmy od specjalistów z Centrum Zdrowia Matki Polki. Było to też ciężkie dla Borysa, bo przyjmował kortykosteroidy i leki przeciwwymiotne. Kiedy ten czas minął, było już tylko lepiej.

Czego pani zdaniem udało się uniknąć dzięki dostępnej terapii genowej?

Na pewno udało się nam uniknąć bólu i cierpienia, z jakim każdego dnia musiałby się mierzyć Borys. Gdybyśmy nie zebrali całej sumy, to musielibyśmy podać inny lek. Życie syna na pewno nie byłoby tak wygodne, bo myślę, że choroba postępowałaby i utrudniała mu codzienne funkcjonowanie. Nie każde dziecko miało tyle szczęścia, ile miał Borys.





EKSPERT

W Polsce mamy czym leczyć chorobę Stilla

Choroba Stilla to rzadkie schorzenie, które zwłaszcza u dzieci może być śmiertelnie niebezpieczne. Reumatolodzy mówią, że mają dobry arsenał w walce z tą jednostką chorobową. Niestety, pacjenci często trafiają do nich późno. Dlaczego?



Prof. dr hab. n. med. Brygida Kwiatkowska
Klinika Wczesnego Zapalenia Stawów, Narodowy Instytut Geriatrii, Reumatologii i Rehabilitacji w Warszawie

Czym charakteryzuje się choroba Stilla u osób w różnym wieku?

Wcześniej wydzielaliśmy dwie jednostki chorobowe: chorobę Stilla dzieci i chorobę Stilla dorosłych. W tej chwili gremium międzynarodowe uważa, że to jedna choroba, która najczęściej zaczyna się w wieku dziecięcym, ale może też dotyczyć dorosłych. U dzieci przebiega ona nieco odmiennie i mieści się w grupie układowego młodzieńczego idiopatycznego zapalenia stawów, czyli wszystkich zapalnych chorób mięśniowo-szkieletowych, które dotyczą dzieci do 18. roku życia. Charakter układowy oznacza, że mamy do czynienia ze zmianami wielonarządowymi i objawami ogólnymi, takimi jak gorączka (zarówno u dzieci, jak i dorosłych). Typowa jest zwiewna, łososiowa wysypka, której towarzyszą rzuty i duże nasilenia gorączki (często powyżej 39 stopni). U dzieci mogą dominować objawy, które wstępnie będą sugerowały zapalenie gardła – ból gardła, często z powiększeniem węzłów chłonnych. Zarówno u dzieci, jak i u dorosłych może dojść do objawów zapalenia stawów.

Jak wygląda diagnostyka tej choroby?

W diagnostyce opieramy się na objawach klinicznych i badaniach ogólnych, w których z reguły stwierdzana jest leukocytoza (zwiększona liczba krwinek białych, z przewagą neutrofilii), wysokie stężenie białka CRP oraz bardzo wysoki poziom ferrytyny. Opóźnienia diagnostyczne wynikają z objawów, które

wstępnie mogą sugerować zakażenie. U dziecka przebieg choroby może być taki, że w ciągu kilku dni dojdzie do stanu zagrożenia życia.

Z jakimi wyzwaniem mierzą się pacjenci z chorobą Stilla w Polsce?

Podobnie jak w przypadku innych chorób rzadkich, głównym problemem jest mała wiedza na ten temat. Pacjenci często są leczeni za późno i za mało agresywnie, przez co trafiają do nas już w stanie zagrożenia życia – z zespołem aktywacji fagocytów.

Jakie terapie pomagają kontrolować objawy choroby Stilla?

W programie lekowym mamy już dwa inhibitory interleukiny IL-1, od dawna mamy też blocker interleukiny IL-6, stosujemy też metotreksat. Mamy więc czym leczyć, pod warunkiem, że pacjent do nas trafi i że leczenie odbywa się w odpowiednim przedziale czasu. Jeśli jest przewaga bólu i obrzęku stawów, bez objawów ogólnych i powiększenia węzłów chłonnych, to stosujemy blokery interleukiny IL-6. Jeśli są objawy ogólne – wysoka gorączka, osłabienie, to stosujemy blokery interleukiny IL-1. W ciężkich postaciach te leki często są lekami pierwszego rzutu. Leczenie immunoregulujące, takie jak metotreksat, może być stosowane u osób z domeną stawową o słabym nasileniu objawów, częściej u dorosłych niż u dzieci.

W przypadku inhibitorów interleukiny IL-6 w programie lekowym dla dzieci

mamy tylko podanie dożylnie, a u dorosłych również podanie podskórne. Jeśli chodzi o blokery interleukiny IL-1, to jeden z refundowanych leków jest podawany podskórnie, w codziennych iniekcjach. Zwłaszcza dla dzieci wiąże



Pacjenci często są leczeni za późno i za mało agresywnie, przez co trafiają do nas już w stanie zagrożenia życia.

się to z dużym stresem, zresztą chyba każdy wolałby być kluty raz w miesiącu, a nie codziennie. Jeśli więc można, to warto wybierać również już refundowaną formę długodziałającą – w iniekcjach podawanych co cztery tygodnie. W publikacjach potwierdza się bardzo duża skuteczność tej formy. Dla pacjenta to, że nie jest przywiązany do codziennego klucia, oznacza większy komfort i mniejsze ryzyko wystąpienia miejscowych odczynów po iniekcji. Jednak posiadanie w programie lekowym dwóch leków będących inhibitorami IL-1 daje możliwość zastosowania drugiego leku z tej grupy, jeżeli pierwszy nie jest skuteczny.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrzadkie.com

SYLWETKA PACJENTA

Choroba Stilla dziś nie zatrzyma mojej córki!

Hania po czterech latach wróciła do szkoły. Może być aktywna fizycznie. Chodzi na basen, wybiera się na dłuższe spacery, wróciła też do jazdy na rowerze – tak o efektach leczenia inhibitorem IL-1beta mówi Justyna Hasiuk, mama 15-letniej Hani, zmagającej się z chorobą Stilla.



Justyna Hasiuk
Mama 15-letniej
Hani, zmagającej
się z chorobą Stilla

Jak wyglądała droga Hani do usłyszenia diagnozy?

Pierwsze objawy nie były charakterystyczne dla choroby Stilla. Myślę, że to sprawiło, że czas, jaki upłynął do postawienia diagnozy, był długi. Wszystko zaczęło się w lutym 2018 roku, kiedy Hania miała 9 lat. Obudziła się i nie mogła stanąć. Mówiła, że ma sztywną nogę, boli ją i nie może chodzić. Lekarz powiedział, że może doznała jakiegoś urazu przy zabawie, i kazał podawać jej ibuprofen. Wszystko wróciło do normy, jednak po miesiącu sytuacja się powtórzyła. Lekarz dał skierowanie na badanie krwi, ale wszystko było w normie, więc zalecił suplementację magnezem i potasem oraz znów ibuprofen. Powiedział, że objawy mogą mieć związek z okresem wzrastania. W sierpniu stan Hani pogorszył się gwałtownie. Pojawiła



Choroba zmieniła nasze życie. Jej przebieg był bardzo agresywny i córka słabo reagowała na leczenie.

się długotrwała, wysoka gorączka, nawet do 40 stopni. Lekki zbijały ją na 4-6 godzin. Lekarze włączali kolejne antybiotyki, pomimo że nie było żadnych cech infekcji. Wskaźniki zapalne były wysokie. Postawiono wstępną diagnozę sepsy. W szpitalu Hania była leczona kolejnymi antybiotykami. Córka praktycznie przestała chodzić, spuchły jej wszystkie palce, skarżyła się na ból w całym ciele i ciągle gorączkowała. Wtedy lekarze zaczęli podejrzewać, że może to uogólniona postać zapalenia stawów. Na oddziale reumatologicznym potwierdzono diagnozę choroby Stilla.

Jak choroba wpłynęła na życie Hani i całej rodziny?

Choroba zmieniła nasze życie. Jej przebieg był bardzo agresywny i córka słabo reagowała na leczenie. Problemy były już nie tylko z normalnym poruszaniem się, ale i nawet z jedzeniem. Musiałam ją karmić, ubierać, pomagać w umyciu się. Hania często i na długo trafiała do szpitala, więc opuszczała dużo lekcji, a ja musiałam brać wolne w pracy. Przeszliśmy na nauczanie indywidualne w domu. Córka musiała zrezygnować z aktywności, które bardzo lubiła, takich jak jazda na rowerze, i straciła kontakt z rówieśnikami. Ja ostatecznie zrezygnowałam z zatrudnienia, a mąż zmienił system pracy. Musieliśmy przeprowadzić w domu gruntowny remont, np. zlikwidować wannę.

Kiedy pojawił się przełom?

To był moment, kiedy trafiliśmy na leczenie do oddziału reumatologicznego w Krakowie, bo pojawiły się nowe możliwości leczenia. We wcześniejszym ośrodku wyczerpaliśmy wszystkie dostępne opcje. W Krakowie zaproponowano nam leczenie lekiem biologicznym, podawanym podskórnie.

Jak dobrane leczenie wpłynęło na życie Hani?

Bóle i sztywności stawów znacznie zmaleły, pojawiają się tylko raz na jakiś czas. Sporadycznie zdarzają się stany podgorączkowe. Hania po czterech latach wróciła do szkoły. Bardzo poprawiła się też jej kondycja psychiczna. Ma koleżanki, utrzymuje kontakt z rówieśnikami. Jest weselsza i może być aktywna fizycznie. Chodzi na basen, wybiera się na dłuższe spacery, wróciła też do jazdy na rowerze. Lek jest podawany w zastrzykach podskórnych co cztery tygodnie, więc łatwiej nam cokolwiek zaplanować. Wcześniejszy lek był podawany w kroplówkach, a Hania ma bardzo słabo widoczne żyły. Zakładanie wenflonu zawsze wiązało się u niej ze stresem.

Uważam, że bardzo ważne jest to, by w przypadku każdego pacjenta to lekarz prowadzący miał możliwość wyboru odpowiedniej terapii i dostosowania częstotliwości jej podawania. Dostęp do różnych opcji leczenia nie powinien być utrudniony.



Hania, 15-latką dzielnie zmagająca się z chorobą Stilla





EKSPERT

Materiał powstał we współpracy z firmą Ipsen Poland sp. z o.o. ALLSC-PL-000280

Zespół Alagille'a – potrzebny jest dostęp do nowoczesnych terapii

Powstrzymać świąd skóry i uchronić pacjentów przed postępującym włóknieniem wątroby, prowadzącym do marskości oraz konieczności transplantacji tego narządu. To dwa główne cele, jakie obierają klinicyści leczący pacjentów z zespołem Alagille'a. Czy mają do tego wystarczające narzędzia?



**Prof. dr hab. n. med.
Anna Liberek**
COPERNICUS PL,
Szpital św. Wojciecha
w Gdańsku, Oddział
Pediatriczny

Czym jest zespół Alagille'a i kogo najczęściej dotyka?

Zespół Alagille'a jest chorobą rzadką, genetycznie uwarunkowaną, najczęściej wynika z mutacji w obrębie genu JAG1. Patologia dotyczy najczęściej wątroby i dróg żółciowych, prowadząc do ich nieprawidłowej budowy, co skutkuje zaburzeniem w odpływie żółci z wątroby i prowadzi do cholestazy, włóknienia, a w konsekwencji także u wielu pacjentów – do marskości wątroby. Objawy choroby mogą występować już u noworodków i niemowląt.

Jakie objawy mogą wskazywać na zespół Alagille'a?

Zespół Alagille'a to choroba, która prawie zawsze dotyczy wątroby, ale ma charakter wielonarządowy. Pierwszym objawem występującym u małych dzieci jest zwykle przedłużająca się żółtaczka. Bardzo ważne, by pediatra lub lekarz rodzinny nie tylko zwrócił uwagę na poziom bilirubiny całkowitej, ale również sprawdził jej frakcje, bowiem podwyższony poziom bilirubiny tzw. bezpośredniej świadczy o cholestazie. Osoby z zespołem Alagille'a mają charakterystyczne rysy twarzy: wypukłe czoło, szeroko rozstawione gałki oczne i szpiczasty podbródek. U niemowląt ten wygląd może być jednak zdecydowanie mniej zauważalny. Typowy u tych chorych jest uporczywy świąd skóry. U niemowląt objawia się on utrzymującym się niepokojem i zaburzeniami snu. Starsze dzieci zgłaszają bardzo nasilony świąd, na ich skórze można stwierdzić liczne zadrapania, a nawet krwawiące rany, zgłaszają bezsenność. To mocno obniża jakość ich życia, zaburza funkcjonowanie w szkole i kontakty społeczne z rówieśnikami, negatywnie wpływa na ich rozwój, ale także na funkcjonowanie całej rodziny. U pacjentów nierzadko pojawia się depresja, a nawet myśli samobójcze.

Jak rozpoznaje się tę chorobę?

O rozpoznaniu klinicznym mówimy wówczas, gdy stwierdzamy trzy

z pięciu cech: charakterystyczne rysy twarzy, żółtaczka cholestatyczna, pewne charakterystyczne wady serca, wady w narządzie wzroku i zmiany w układzie kostnym. Przy podejrzeniu zespołu Alagille'a należy wykonać ogólnodostępne badania laboratoryjne, które w połączeniu z obrazem klinicznym mocno sugerują powyższe rozpoznanie. Wielkim postępem jest jednak to, że mamy dostępne badania genetyczne, i uważam, że powinno się je wykonywać. Jest to szczególnie ważne u najmłodszych dzieci, gdy często nie obserwujemy charakterystycznego wyglądu twarzy.

Jakie są najczęstsze i najpoważniejsze powikłania?

Wspomniałam już o włóknieniu i marskości wątroby. U części chorych może dojść do konieczności transplantacji tego narządu. Uważa się, że około 50 proc. pacjentów będzie jej wymagało w ciągu całego swojego życia. U niektórych chorych z zespołem Alagille'a na pierwszy plan wysuwają się problemy kardiologiczne – ciężkie wady serca wymagające wielu zabiegów kardiologicznych. Ponadto u osób z zespołem Alagille'a mogą występować różnego rodzaju zaburzenia w obrębie układu moczowego, np. torbiele nerek, które na szczęście nie skutkują potrzebą dializy czy przeszczepienia nerki.

Jakie metody leczenia pacjentów z zespołem Alagille'a są obecnie dostępne w Polsce?

Do niedawna u pacjentów z zespołem Alagille'a leczenie polegało głównie na stosowaniu: kwasu ursodeoksycholowego (UDCA), witamin, terapii żywieniowej, a w walce z uporczywym świądem wykorzystywano – często z miernym efektem – poza UDCA także rifampicyne, cholestyraminę, leki przeciwalergiczne czy uspokajające. W przypadku świądu występującego w zespole Alagille'a są one stosowane poza wskazaniami rejestracyjnymi.

Na początku lat 20. XXI wieku zarówno w Stanach Zjednoczonych, jak i w Europie do leczenia świądu „cholestatycznego”, a więc m.in. w zespole Alagille'a, zarejestrowano inhibitory transportera kwasów żółciowych w jelicie krętym (ang. ileal bile acid transporter, IBAT), które skutecznie zmniejszają wchłanianie kwasów żółciowych odpowiedzialnych za występowanie świądu. Stosując je, liczymy na zmniejszenie lub zlikwidowanie świądu, ale także – w związku ze spadkiem poziomu kwasów żółciowych – na opóźnienie włóknienia wątroby, a w konsekwencji ograniczenie wskazań do transplantacji wątroby. Dzięki zastosowaniu inhibitorów IBAT poprawia się jakość życia chorych – chodzą do szkoły, mają lepszy nastrój, nie doświadczają depresji i lepiej funkcjonuje ich rodzina. Leki te są obecnie dostępne dla polskich pacjentów jedynie w ramach ratunkowego dostępu do technologii lekowych (RDTL). To dość trudna ścieżka, ale dzięki niej pacjent nie płaci za leczenie.

Jakie są największe niezaspokojone potrzeby polskich pacjentów?

Dużo łatwiejszy byłby dostęp do nowoczesnego leczenia wspomnianymi inhibitorami IBAT w ramach programu lekowego. Wówczas o włączeniu terapii decydowałby klinicysta w oparciu o wymagane kryteria. Procedura RDTL wymaga natomiast m.in. uzyskania zgody konsultanta wojewódzkiego, dyrekcji placówki i wnioskowania do NFZ, co znacznie wydłuża i komplikuje ścieżkę. Uważam również, że w ramach programu lekowego powinny być przewidziane środki na wykonywanie badań genetycznych, które są kosztowne i umożliwiłyby szerszy dostęp do nowoczesnej diagnostyki. Dziś to jeszcze tak nie funkcjonuje. Jako środowisko klinicystów bardzo byśmy oczekiwali takich zmian w zakresie dostępu do diagnostyki genetycznej i nowych metod leczenia pacjentów cierpiących na zespół Alagille'a.



Czytaj więcej na stronie:
chorobyrzadkie.com



Materiał powstał we współpracy z firmą Ipsen Poland sp. z o.o. ALLSC-PL-000288

Odyseja diagnostyczna pacjentów z PBC – wczesne wykrycie tej rzadkiej choroby wątroby to wyzwanie i szansa

Pierwotne zapalenie dróg żółciowych to choroba, której objawy, takie jak przewlekłe zmęczenie i świąd skóry, łatwo pomylić z wieloma innymi schorzeniami. Nieleczona prowadzi do marskości wątroby. Jeśli jest wczesnie wykryta, to może być dobrze kontrolowana. Wyzwaniem jest ograniczona możliwość wczesnej diagnostyki oraz praktycznie brak dostępu do nowoczesnych, dedykowanych terapii dla pacjentów z PBC w Polsce.



Dr n. med. Maciej Janik
Klinika Hepatologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, członek zarządu Europejskiej Sieci Ośrodków Referencyjnych (ERN RARE-LIVER)

Co to jest pierwotne zapalenie dróg żółciowych (PBC) i kto jest w grupie ryzyka zachorowania na tę chorobę?

To choroba rzadka o etiologii autoimmunologicznej, dotycząca wątroby. Dochodzi w niej do przewlekłego niszczenia przewodników żółciowych, które są konieczne do tego, by żółć i zawarte w niej produkty metabolizmu, które wątroba wydziela, zostały usunięte przez organizm. Skutkuje to nagromadzeniem się tych substancji w komórkach wątroby, co prowadzi do zapalenia wątroby, a następnie jej włóknienia. Nieleczona choroba prowadzi do marskości i ostatecznie do konieczności transplantacji tego narządu. Choroba znacznie częściej występuje u kobiet, szczególnie po 40.-45. roku życia. Niestety, niepełna diagnostyka może nasuwać podejrzenie choroby wątroby wtórnej do nadużywania alkoholu, co jest niezwykle krzywdzące dla pacjentów i wiąże się ze stygmatyzacją tej grupy chorych, jak również opóźnia rozpoznanie i wdrożenie właściwego leczenia.

Jakie objawy powinny wzbudzić szczególną czujność?

Niestety, objawy są niezwykle niespecyficzne i bardzo często marginalizowane. Mówimy o przewlekłym zmęczeniu i świądzie skóry. Zanim chory zostanie zdiagnozowany, często odwiedza wielu specjalistów: internistów, dermatologów, psychiatrów, endokrynologów, aż trafia w końcu do lekarzy zajmujących się chorobami wątroby. Może to wynikać nie tylko z niespecyficznych objawów, ale też ograniczonej możliwości diagnostycznej w podstawowej opiece zdrowotnej (POZ). Aby stwierdzić cholestatyczne zapalenie wątroby, należy wykonać proste i tanie badania z krwi, takie jak

m.in. próby wątrobowe, w tym fosfatazę alkaliczną (ALP) – jej podwyższona aktywność, wraz z podwyższoną aktywnością GGTP, może sugerować, że mamy do czynienia z cholestazą, co może wiązać się z pierwotnym zapaleniem dróg żółciowych. Niestety w diagnostyce POZ brakuje tego kluczowego markera, co często prowadzi do postawienia niewłaściwej lub opóźnionej diagnozy.

W jaki sposób przewlekłe zmęczenie i świąd wpływają na jakość życia pacjentów?

Świąd skóry może się kojarzyć jako objaw chorób zakaźnych albo skutek nienależytej higieny. To niezwykle krzywdzące dla pacjentów i prowadzi do wykluczenia społecznego. Chorzy niekiedy przechodzą na rentę, gdy są jeszcze w wieku produkcyjnym. Nasilony świąd może również powodować myśli i próby samobójcze. Po drugiej stronie mamy przewlekłe zmęczenie o charakterze patologicznym. Po w pełni przespanej nocy pacjenci nie czują żadnej poprawy. Objawy te niezwykle negatywnie wpływają na jakość życia pacjentów i ich zdolność do codziennego funkcjonowania – zarówno w życiu zawodowym, rodzinnym, jak i społecznym. O ile po transplantacji wątroby świąd zanika, o tyle problem z przewlekłym zmęčeniami pozostaje nadal, choć zazwyczaj staje się dla pacjentów mniej uciążliwy.

Jak obecnie leczy się PBC w Polsce? Czy pacjenci mogą liczyć na nowe możliwości leczenia tej rzadkiej choroby?

Największym wyzwaniem w leczeniu PBC jest prawidłowa diagnoza w jak najwcześniejszym stadium choroby. Wczesne rozpoznanie PBC wiąże się z lepszym efektem leczenia, a terapia

pierwszej linii kwasem ursodeoksycholowym (UDCA), która jest od lat dostępna w Polsce, pozwala uzyskać pełną odpowiedź kliniczną u 60 proc. pacjentów. Daje to szansę na bardzo istotne, a u niektórych pełne zahamowanie postępu choroby i dobre rokowania długofalowe.

Wyzwaniem stanowi pozostałe 40 proc. pacjentów, którzy nie odpowiedzieli na leczenie pierwszego rzutu. Terapia drugiej linii była dostępna w Polsce w ramach ratunkowego dostępu do technologii lekowych (RDTL), ale została kilka miesięcy temu zawieszona decyzją Europejskiej Agencji Leków. Obecnie większość pacjentów nieodpowiadających na leczenie standardowe ma wdrożoną terapię fibratami, które stanowią efektywną terapię, jednak poza wskazaniem rejestracyjnym. Inna opcja to nowe leki – selektywne agonisty PPAR (ang. Peroxisome Proliferator-Activated Receptor – przypis red.). Są dwa takie leki zarejestrowane w Polsce, ale nie są refundowane, dlatego praktycznie nie są dostępne dla pacjentów. Korzyścią z leczenia drugiej linii jest lepsza kontrola PBC, w tym spowolnienie progresji choroby. Pojawiają się również wstępne dane, że nowe terapie selektywnymi agonistami PPAR wpływają także na przewlekłe zmęczenie – to jeden z kluczowych objawów, którego dotychczas nie byliśmy w stanie efektywnie leczyć. Czekamy na więcej danych z trwających badań klinicznych, jednak ten kierunek terapii wydaje się obiecujący. Aktualnie dostęp do tych nowych terapii jest bardzo ograniczony i możliwy jedynie w ramach procedury RDTL. Dlatego liczymy, że wkrótce będziemy mogli leczyć polskich pacjentów również nowoczesnymi terapiami, np. w ramach programu lekowego.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrazadkie.com



Potrzebujemy kilku silnych ośrodków specjalizujących się w ATTR

Amyloidoza transtyretynowa (ATTR) to choroba, która prowadzi do niewydolności serca i innych narządów, a w konsekwencji – zgonu. W Polsce jest już refundowany lek, który spowalnia jej progresję. Pacjenci uważają jednak, że potrzebnych jest tylko kilka ośrodków, ale takich, które wyspecjalizują się w ATTR.



Zbigniew Pawłowski
Prezes Stowarzyszenia Rodzin z Amyloidozą TTR, chory od 2017 roku

Choruje pan na dziedziczną amyloidozę transtyretynową (hATTR). Co to za choroba?

To choroba ultrazadka. W Polsce zdiagnozowano ok. 130 pacjentów. Objawy są wynikiem odkładania się w przestrzeni pozakomórkowej tkanek i narządów włókienek amyloidowych, powstających na skutek wadliwego rozkładania białka – produkowanej w wątrobie transtyretyny. Włókna amyloidowe przyklejają się do serca czy innych organów, np. nerek czy elementów układu nerwowego, i uszkadzają je, prowadząc do niewydolności. Choroba jest nieuleczalna. Przez wiele lat spowolnienie przebiegu choroby osiągnęto przez przeszczep wątroby oraz serca, jeśli było zaatakowane. Teraz są już leki, które spowalniają postęp choroby. Od lipca 2024 refundowany jest w Polsce lek, który stabilizuje transtyretynę, ale nie całą. Do leczenia dziedzicznej amyloidozy zarejestrowane są też terapie genowe, zastosowanie których blokuje produkcję transtyretyny już w wątrobie.

Jak przebiegała pana droga do diagnozy i jakie trudności napotkał pan w trakcie walki z chorobą?

Choroba rozwijała się, zupełnie nie dając o sobie znać, aż nagle, gdy byłem w wieku 54 lat, pojawiły się objawy typowo neurologiczne: bóle nóg, uczucie mrowienia. Dopiero piąty neurolog zlecił mi badanie ENG. Okazało się, że mam zaburzone przewodzenie

nerwów. W klinice neurologicznej w Krakowie przeszedłem wiele badań, które nie przynosiły odpowiedzi. O diagnozie zdecydował przypadek. Zostałem poproszony o opowiedzenie studentom o swojej chorobie. Jeden z nich skojarzył moje objawy z opisem choroby, której poświęcona była niedawno konferencja naukowa. Potwierdziło to badanie genetyczne. Zostałem zakwalifikowany do jednoczasowego przeszczepu serca i wątroby. Serce jednak się obroniło i czekałem tylko na wątrobę. W międzyczasie trafiłem do programu charytatywnego, w którym małej grupie pacjentów udostępniano lek – ten, który od lipca jest już refundowany. W ramach ratunkowego dostępu do technologii lekowych otrzymuję też terapię genową.

Jakie są obecnie największe wyzwania i potrzeby polskich pacjentów?

Mamy już program lekowy, na który bardzo czekaliśmy. Połączono w nim jednak dwie jednostki chorobowe i dwie grupy leków. Niektóre ośrodki bardziej zainteresowane są tą drugą chorobą. W efekcie jest kilkanaście ośrodków realizujących program lekowy, ale zainteresowanie ATTR z ich strony jest różne. Chcielibyśmy doprowadzić do sytuacji, w której w Polsce będzie np. pięć, maksymalnie dziesięć ośrodków, ale takich, które będą miały doświadczenie w leczeniu tej choroby i w pełni zabezpieczą pacjentów z amyloidozą – od diagnostyki po leczenie.

Co właściwie skłoniło pana do zaangażowania się w działalność na rzecz innych pacjentów?

Nie rozumiałem, dlaczego w innych krajach chorzy mają dostęp do terapii, a u nas go nie ma. Zarówno ja, jak i inni pacjenci, starając się działać na rzecz poprawy naszej sytuacji, zabezpieczamy też osoby,



Chodzi nam o zaspokojenie chorych pod kątem nie tylko refundacji leczenia, ale i dostępu do rzetelnej wiedzy, którą udostępniamy na stronie internetowej.

które w przyszłości mogą usłyszeć taką diagnozę. Misją to określenie górnolotne – chodzi nam o zaspokojenie chorych pod kątem nie tylko refundacji leczenia, ale i dostępu do rzetelnej wiedzy, którą udostępniamy na stronie internetowej. Umożliwiamy też wymianę informacji między pacjentami i wzajemne wsparcie, a także kierujemy ich tam, gdzie uzyskają fachową pomoc.





Wczesna diagnoza pozwala zatrzymać rozwój ATTR

Amyloidoza transtyretynowa (ATTR) to postępująca choroba, która może się manifestować uszkodzeniem serca lub nerwów obwodowych. Są już leki, które pozwalają zatrzymać przebieg choroby. Nie da się jednak cofnąć zmian. Wczesne wykrycie jest więc kluczowe.

Dr n. med. Marta Lipowska

Klinika Neurologii
Warszawskiego
Uniwersytetu
Medycznego, Ośrodek
Ekspercki Chorób
Rzadkich Nerwowo-
-Mięśniowych,
Europejska Sieć
Referencyjna ds.
Rzadkich Chorób
Nerwowo-Mięśniowych
ERN EURO-NMD

Czym jest ATTR i jakie są rodzaje tej choroby?

Amyloidozy to grupa chorób, w wyniku których w różnych narządach odkładają się złogi amyloidu, powstałego z białek prekursorowych. ATTR jest chorobą, w której takim białkiem jest transtyretyna, normalnie odpowiedzialna za transport hormonów tarczycy i retinolu. Może się ona zamieniać w amyloid wskutek mutacji genetycznych (amyloidoza genetycznie uwarunkowana, ATTRv) albo innych czynników (amyloidoza nabyta, ATTRwt). Amyloidoza nabyta to głównie kardiomiopatia (uszkodzenie serca), a amyloidoza genetycznie uwarunkowana może być pod postacią kardiomiopatii lub polineuropatii, czyli uszkodzenia nerwów obwodowych, albo oboma jednocześnie – i właśnie tak jest najczęściej.

Jakie objawy mogą wskazywać na dziedziczną formę amyloidozy i powinny wzbudzić niepokój?

Niełatwo je wskazać... Czerwoną flagą dla polineuropatii mogą być towarzyszące objawy dyzautonomii, związane z zasłabnięciami, biegunkami, zaparciami czy zatrzymaniem moczu. Niekoniecznie jednak kojarzymy je przecież neurologicznie. Czerwoną flagą jest też brak poprawy po leczeniu u pacjenta, u którego początkowo postawiono rozpoznanie neuropatii immunologicznej. Powinniśmy też przeprowadzić wywiad rodzinny i zwrócić w nim uwagę na objawy polineuropatii, kardiomiopatii albo amyloidozy, czasem nierozpoznanej jako transtyretynowa. Charakterystycznych wczesnych czerwonych

flag właściwie nie ma. Polineuropatia początkowo rozwija się powoli, ale jeśli nie jest leczona, to po manifestacji postępuje już w rosnącym tempie. Są coraz większe zaburzenia czucia, coraz silniejszy ból i coraz większe osłabienie kończyn. Choroba zaczyna się najczęściej w 5.-6. dekadzie życia. Nieleczona prowadzi do zgonu w ciągu kilku-kilkunastu lat.

Jakie badania są niezbędne, by rozpoznać amyloidozę transtyretynową, zwłaszcza jej postać dziedziczną?

Optymalnie byłoby, gdybyśmy stawiali rozpoznanie w ciągu pół roku od pierwszych objawów. Wczesne rozpoznanie jest ważne, bo są dostępne leki, które mogą zahamować postęp choroby. Niestety, nie mogą odwrócić tego uszkodzenia, które już się dokonało. W postaci dziedzicznej rozpoznawanie jest prostsze. U każdego pacjenta wykonujemy badanie genetyczne i poszukujemy w nim mutacji w genie kodującym transtyretynę. Jeśli stwierdzimy ATTRv, to w rodzinie poszukujemy nosicieli wadliwego genu. Osoba, która go posiada, jest dzięki temu monitorowana, byśmy mogli wejść z leczeniem, jeśli choroba się u niej rozwine. Istotne znaczenie w potwierdzaniu amyloidozy ma badanie biopsyjne, które wykryje amyloid, ale nie jest to badanie dostatecznie czułe.

Jakie opcje leczenia są dostępne dla osób z ATTRv i polineuropatią?

Są leki stabilizujące transtyretynę w krwiobiegu i właśnie tak działa preparat dostępny w programie

lekowym. To doustny, dobrze tolerowany i bezpieczny lek. Program został stworzony dla kardiomiopatii, ale 95 proc. pacjentów ma postać mieszaną. Jeśli jednak wykryjemy polineuropatię, a pacjent jeszcze nie ma kardiomiopatii, to właściwie nie ma innej ścieżki dostępu niż ratunkowy dostęp do technologii lekowych (RDTL). Kolejną grupą są leki, które hamują syntezę transtyretyny. Są zarejestrowane, ale nie ma ich w programie lekowym i tu dostęp może być już tylko w ramach RDTL. Wciąż jest też opcja leczenia poprzez przeszczepienie wątroby.



Polineuropatia początkowo rozwija się powoli, ale jeśli nie jest leczona, to po manifestacji postępuje już w rosnącym tempie.

Co jeszcze może pomóc pacjentom w radzeniu sobie z ATTR?

Nie ma danych o tym, by np. stosowanie jakiegś szczególnej diety miało spowolnić postęp choroby. Niewątpliwie jednak chorzy wymagają skoordynowanej opieki, obejmującej m.in. fizjoterapię, leczenie bólu czy wsparcie psychologiczne oraz dietetyczne.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrzadkie.com



Leczenie fenyloketonurii wymaga wytrwałości

Kiedyś fenyloketonuria wykrywana była po objawach klinicznych, głównie głębokich zaburzeniach neurologicznych. Dziś, dzięki badaniom przesiewowym, wykrywana jest już w pierwszych dobach życia. Dzięki temu u dzieci z tą chorobą można szybko włączyć leczenie i umożliwić im prawidłowy rozwój. Ważna jest tu wytrwałość, gdyż jest to leczenie przez całe życie. Jak ją zbudować?



Dr n. med. Joanna Jagłowska
Klinika Pediatrii,
Hematologii i Onkologii,
Poradnia Metaboliczna
Fenyloketonurii,
Uniwersyteckie
Centrum Kliniczne
w Gdańsku

Czym właściwie jest fenyloketonuria i jak się ją leczy?

To wrodzona wada metabolizmu fenyloalaniny – aminokwasu obecnego w białku, które spożywamy na co dzień. W konsekwencji braku enzymu – hydroksylazy fenyloalaniny – fenyloalanina nie zostaje przekształcona do tyrozyny, a jej wysokie stężenia mają działanie neurotoksyczne. Złotym standardem postępowania w PKU jest wciąż dieta niskofenyloalaninowa. To dieta normobiałkowa, ale z wykluczeniem żywności z wysoką zawartością białka, takiej jak mięso, ryby, jaja, nabiał, orzechy, nasiona, warzywa strączkowe. Aby zaspokoić potrzeby organizmu dotyczące podaży białka, pacjenci z fenyloketonurią muszą przyjmować preparaty aminokwasowe, niezawierające fenyloalaniny. Są one podstawą diety niskofenyloalaninowej. Dietę PKU pacjenci muszą stosować przez całe życie.

Jak w Polsce wygląda dostępność preparatów PKU?

Wszystkie preparaty dostępne są na receptę i są refundowane. Pacjent ma możliwość wyboru smaków, konsystencji, formy podawania produktu. Staramy się indywidualnie dopasowywać preparat, uwzględniając ulubioną formę, preferencje smakowe, styl życia.

Natomiast żywność niskobiałkowa, mimo swej coraz większej dostępności, nadal obciąża kieszeń pacjenta.

Jakie mogą być konsekwencje nieprzestrzegania zaleceń terapeutycznych?

U nieleczonych pacjentów dochodzi do uszkodzenia istoty białej i szarej mózgu oraz zaburzeń neurotransmisji, co może prowadzić do ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej, rozwoju padaczki lekoopornej, zaburzeń zachowania oraz snu. Na szczęście dzięki badaniom przesiewowym i wczesnemu wdrożeniu leczenia jesteśmy w stanie uniknąć konsekwencji tego błędu metabolizmu.

Dietę trzeba stosować całe życie. Przygotowujemy naszych pacjentów do samodzielności poprzez wspólne gotowanie oraz budowanie jak największej wiedzy o chorobie i jej leczeniu.

Z pomocą przychodzą nam różne aplikacje webowe, w których można znaleźć bardzo wygodne liczniki ułatwiające kontrolę podaży fenyloalaniny, kalorii oraz białka.

Czym dokładnie jest zespół fenyloketonurii matczynej?

Kobieta z PKU już na etapie planowania ciąży powinna być pod opieką lekarza i dietetyka, szczególnie jeśli nie kontrolowała swojej diety. Fenyloalanina



U nieleczonych pacjentów dochodzi do uszkodzenia istoty białej i szarej mózgu oraz zaburzeń neurotransmisji.

jest aktywnie transportowana przez łożysko do płodu, osiągając stężenia 1,5-krotnie wyższe niż u matki. Działa ona toksycznie na rozwijający się płód, czego konsekwencją jest małopłowie oraz inne wady narządowe, określane jako zespół matczynej fenyloketonurii.

Jak przeciwdziałać powstaniu zespołu fenyloketonurii matczynej?

Wszystkie kobiety w okresie prokreacyjnym edukujemy, że zespół matczynej fenyloketonurii stanowi zagrożenie dla ich dzieci i powinny one wyprzedzać pewne sytuacje. Idealnie byłoby, gdyby ich ciążę były planowane – wtedy, wspólnie z dietetykiem, możemy przygotować na to pacjentkę i obniżyć poziomy fenyloalaniny.

Preparaty stosowane w fenyloketonurii są żywnością specjalnego przeznaczenia medycznego (FSMP) i powinny być stosowane pod nadzorem lekarza.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrzadkie.com

Wszystko z myślą o + FENY MENA LNYCH

Jesteśmy liderem* w obszarze żywności specjalnego przeznaczenia medycznego stosowanej w postępowaniu dietetycznym w rzadkich wrodzonych wadach metabolizmu.

W naszej ofercie znajdują się produkty do postępowania dietetycznego m.in. w fenylketonurii (PKU).

Chcąc otoczyć pacjentów kompleksową opieką, już od 8 lat prowadzimy serwis edukacyjny i społecznościowy dla chorych na fenylketonurię oraz osób bliskich ich sercu – nutriciametabolics.pl. Na stronie znajdują się treści dedykowane pacjentom w każdym wieku – od urodzenia do dorosłości.

Inspirujemy społeczność PKU do podejmowania wyzwań, realizacji marzeń i czerpania z życia pełnymi garściami.

W portfolio Nutricia znajdują się również rozwiązania terapeutyczne dedykowane takim chorobom rzadkim

jak: choroba syropu klonowego, tyrozynergia, homocystynuria, kwasice metaboliczne, zaburzenia cyklu mocznikowego, zaburzenia metabolizmu tłuszczów.

Oferujemy również serwis www.akademianutricia.pl dedykowany specjalistom, który zawiera m.in. treści dotyczące rzadkich wrodzonych wad metabolizmu.



odwiedź nasze strony!

nutriciametabolics.pl

serwis dla pacjentów i opiekunów

nutricia.allecco.pl

serwis dla pacjentów i opiekunów do zamawiania przepisanych przez lekarza preparatów PKU Nutricia

akademianutricia.pl

serwis dla specjalistów medycznych





Czy wiesz, że...

Ataksja Friedreicha (FA) to rzadkie, postępujące schorzenie neurodegeneracyjne, które dotyka osoby na całym świecie, także w Polsce?

ATAKSJA FRIEDREICHA (FA)

– WSZYSTKO, CO POWINIENIEŚ O NIEJ WIEDZIEĆ

To broszura, która zawiera szczegółowe informacje na temat tej choroby!

1. Czym jest Ataksja Friedreicha?

- Rzadka choroba neurodegeneracyjna
- Dziedziczona genetycznie
- Powoduje stopniową utratę koordynacji ruchowej
- Dotyka również serca, wzroku, mowy

3. Kogo Dotyczy?

- Pierwsze objawy: 8-15 lat
- Średnia długość życia: 37 lat
- W Polsce: około 150 chorych

5. Leczenie

- Brak całkowitego wyleczenia
- Fizjoterapia, rehabilitacja

7. Poznaj Historie Pacjentów

- Życie z FA to codzienne wyzwania
- Inspirujące historie walki z chorobą

2. Główne Objawy

- Niezborność (ataksja)
- Trudności z mówieniem (dyszartria)
- Problemy z połykaniem (dysfagia)
- Kardiomiopatia
- Skolioza i deformacje stóp

4. Diagnoza

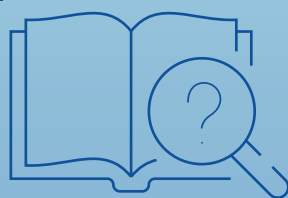
- Objawy kliniczne
- Badanie genetyczne (PCR)
- Wczesne wykrycie kluczowe dla leczenia

6. Wsparcie Społeczne

- Opieka wielospecjalistyczna
- Pomoc rodzin i organizacji charytatywnych

Sięgnij po broszurę!

Kliknij tutaj i poznaj pełen obraz życia z FA!



**Dowiedz się,
jakie są główne wyzwania,**

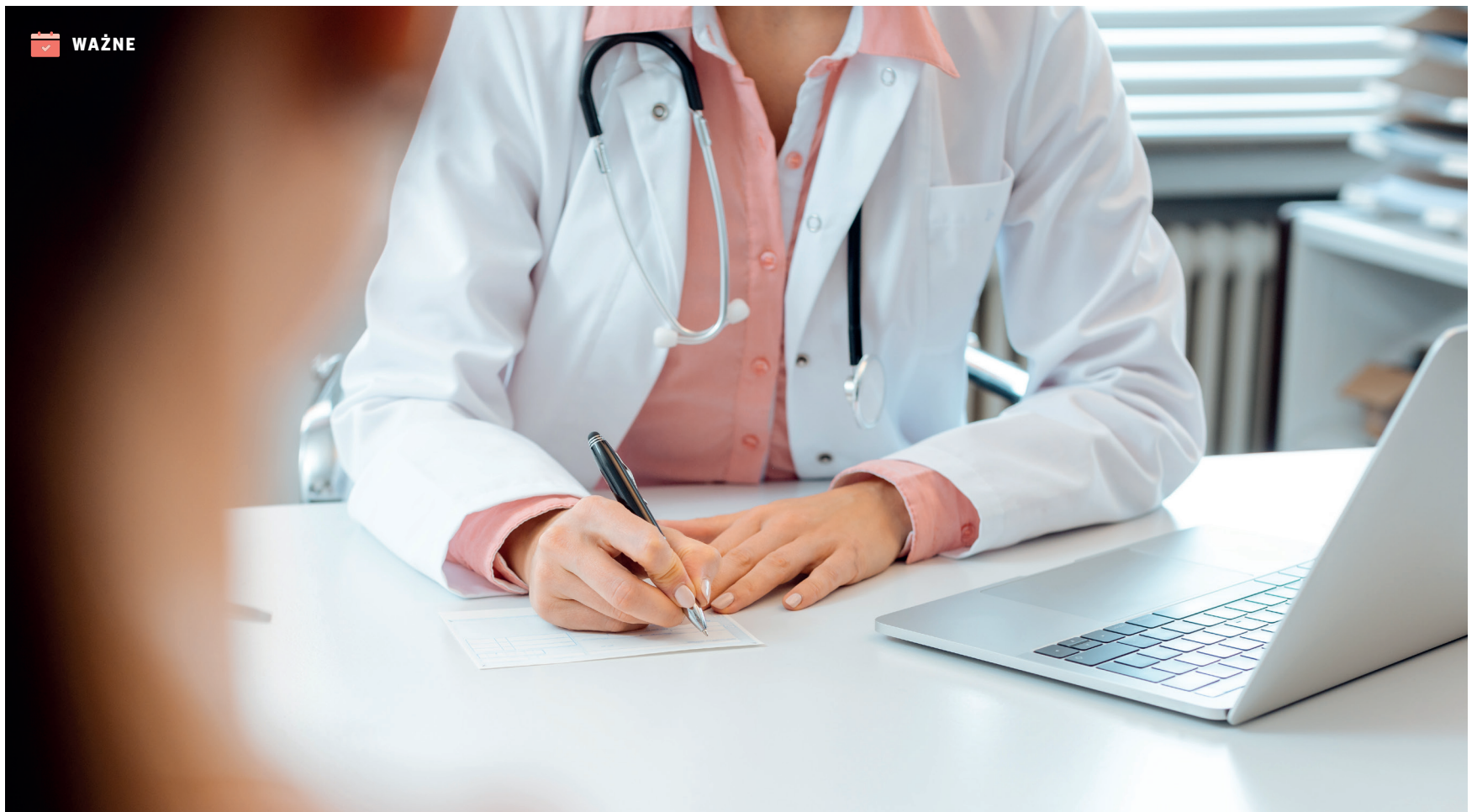
przed którymi stają pacjenci i ich opiekunowie oraz jakie wsparcie można uzyskać w walce z tym trudnym schorzeniem.

Zeskanuj kod QR, aby dowiedzieć się więcej o Ataksji Friedreicha.



Referencje:

1. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Friedreich Ataxia. Dostępne pod adresem: <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/friedreich-ataxia>. (dostęp: kwiecień 2024)
2. Schulz JB, Boesch S, Bürk K, Dürr A, Giunti P, Mariotti C, Pousset F, Schöls L, Vankan P, Pandolfo M. Diagnosis and treatment of Friedreich ataxia: a European perspective. *Nat Rev Neurol*. 2009 Apr;5(4):222-34. doi: 10.1038/nrneurol.2009.26. PMID: 19347027.
3. Nawińska Zuzanna, Ataksja Friedreicha — aktualne spojrzenie na chorobę. *Neurologia Dziecięca* 2023. vol. 33, no. 61, 1–3
4. Bürk K. (2017). Friedreich Ataxia: current status and future prospects. *Cerebellum Ataxias* 4, 4. doi:10.1186/s40673-017-0062-x;
5. Fogel BL, Perlman S. Clinical features and molecular genetics of autosomal recessive cerebellar ataxias. *Lancet Neurol*. 2007 Mar;6(3):245-57. doi: 10.1016/S1474-4422(07)70054-6. PMID: 17303531;
6. Parkinson MH, Boesch S, Nachbauer W, Mariotti C, Giunti P. Clinical features of Friedreich's ataxia: classical and atypical phenotypes. *J Neurochem*. 2013 Aug;126 Suppl 1:103-17. doi: 10.1111/jnc.12317. PMID: 23859346.
7. Friedreich's Ataxia Research Alliance. "What is FA?" Dostępne pod adresem: <https://www.curefa.org/what-is-friedreichs-ataxia#>. (dostęp: kwiecień 2024)
8. Indelicato E, Nachbauer W, Eigentler A, et al. Onset features and time to diagnosis in Friedreich's ataxia. *Orphanet J Rare Diseases*. 2020;15:198
9. Corben LA, Collins V, Milne S, Farmer J, Musheno A, Lynch D, Subramony S, Pandolfo M, Schulz JB, Lin K, Delatycki MB; Clinical Management Guidelines Writing Group. Clinical management guidelines for Friedreich ataxia: best practice in rare diseases. *Orphanet J Rare Dis*. 2022 Nov 12;17(1):415. doi: 10.1186/s13023-022-02568-3. PMID:36371255; PMCID: PMC9652828;
10. Anheim M., Tranchant C., Koenig M., Ataksje mózdkowe dziedziczone w sposób autosomalny recesywny, *The New England Journal of Medicine*, Tom 7, Nr 3, 2012;
11. Vankan P., Prevalence gradients of Friedreich's Ataxia and R1b haplotype in Europe co-localize, suggesting a common Palaeolithic origin in the Franco-Cantabrian ice age refuge. *JOURNAL OF NEUROCHEMISTRY*, 2013;126 (Suppl. 1). 11–20 doi: 10.1111/jnc.12215



WAŻNE

Przełom w **terapii mastocytozy**, ale niedostępny w Polsce

Polscy pacjenci z indolentną mastocytozą nie mają refundowanego leku, który znacząco poprawiałby jakość ich życia. Stosowanie tego preparatu w innych krajach udowadnia jego skuteczność.



Dr hab. n. med. Aneta Szudy-Szczyrek
Klinika Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Czym jest mastocytoza, jakie postacie wyróżniamy i jakie są jej główne objawy w różnych typach choroby?

Mastocytoza to heterogenna choroba rzadka, która występuje raz na 10 tys. Czasami, głównie u dzieci, ogranicza się tylko do skóry, ale są też postaci bardziej zaawansowane, głównie u dorosłych, gdy atakuje narządy wewnętrzne – szpik, węzły, wątrobę, śledzionę czy kości. Objawy mastocytozy mają bardzo szeroki wachlarz. Rozróżnia się dwie grupy symptomów. Jedne wynikają z uwalniania się tzw. mediatorów i są niecharakterystyczne: zmiany skórne często obejmujące niemal całe ciało, świąd, pieczenie, napadowe czerwienie się, reakcje alergiczne czy objawy gastrologiczne, takie jak przewlekłe bóle brzucha, biegunki. Druga grupa objawów wynika z upośledzenia funkcji zajmowanych narządów, mogą wystąpić niedokrwistość, małopłytkowość, neutropenia, objawy niewydolności wątroby, wodobrzusze, bóle kostne, złamania patologiczne kości, wreszcie wyniszczenie nowotworowe.

Jakie są największe wyzwania związane z diagnostyką indolentnej mastocytozy (ISM) w Polsce? Z jakimi trudnościami pacjenci muszą się mierzyć?

Jak w przypadku zdecydowanej większości chorób rzadkich, pacjenci z ISM trafiają do specjalistycznych ośrodków dopiero po wielu miesiącach diagnostyki. Niestety świadomość na temat tej choroby jest niewielka. W praktyce najczęściej wystąpienie dość charakterystycznych dla mastocytozy zmian

skórnych (przypominających wygląd „biedronki”, „żyrafy”) przyspiesza diagnozę. Podręcznikowo: konsultacja dermatologiczna z biopsją skóry wskazującą na mastocytozę stanowi konieczność rozszerzenia diagnostyki hematologicznej. W przypadku innych objawów chorzy na mastocytozę przez wiele miesięcy, a nawet lat narażeni są na tzw. odyseję diagnostyczną.

Czy nastąpił przełom w leczeniu indolentnej mastocytozy, zwłaszcza w kontekście terapii celowanych?

W leczeniu zaawansowanej mastocytozy możemy w Polsce korzystać z dwóch leków, które są refundowane. Pierwszy: midostauryna – dostępny w ramach programu lekowego od maja 2021, a drugi: awaprytynib – dostępny od stycznia tego roku.

Niestety sytuacja polskich pacjentów z łżejszą postacią choroby, czyli indolentną mastocytozą, wygląda gorzej niż pacjentów w innych krajach. Na świecie dokonał się niedawno pewien przełom – od maja 2023 r. w najbardziej rozwiniętych krajach świata pacjenci z ISM mają refundowaną terapię celowaną przy użyciu awaprytynibu. Lek łagodzi objawy, poprawia jakość życia pacjentów, zmniejsza zajęcie narządowe i – ogólnie mówiąc – hamuje postęp choroby.

Jak w Polsce wygląda dostęp do terapii celowanej ISM?

Przypadków ISM jest zdecydowanie najczęściej, dotyczy ona osób w każdym wieku, znacząco utrudniając im życie. Tacy pacjenci mają skłonność

do reakcji alergicznych, w tym ciężkich, zagrażających życiu (wstrząsu anafilaktycznego); prezentują nasilone zmiany skórne, skarżą się na przewlekłe, uporczywe bóle brzucha, zaburzenia kardiologiczne, co często uniemożliwia im normalną pracę czy życie. Niestety, polscy pacjenci z ISM nie mają jeszcze dostępu do awaprytynibu. Życzymy sobie, by ta sytuacja się zmieniła.




Mastocytoza to heterogenna choroba rzadka, która występuje raz na 10 tysięcy.

Jakie działania mogłyby poprawić komfort życia polskich pacjentów z mastocytozą oraz zapewnić im leczenie zgodne ze światowymi standardami?

Oprócz dostępu do tej samej gamy leków, z jakiej korzystają pacjenci w Europie Zachodniej, walkę z ISM znacząco poprawiłoby zwiększenie świadomości występowania tej choroby wśród lekarzy rodzinnych, gastrologów, alergologów czy dermatologów. Słusznym kierunkiem byłoby też stworzenie sieci ośrodków eksperckich przeznaczonych do leczenia konkretnych chorób rzadkich, w tym przypadku – mastocytozy.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrazadkie.com

 SYLWETKA PACJENTA

Ciąża uratowała mi życie

Podśmiewano się ze mnie, że tylko śpię, a ja naprawdę nie miałam siły wstać – wspomina Ilona Roszkowska-Rzemieniecka ze Stowarzyszenia Pacjentów z PNH – Jedni na Milion. Dopiero fatalne wyniki morfologii w czasie ciąży sprawiły, że lekarze znaleźli tego przyczynę. Diagnoza brzmiała wtedy jak wyrok. 35 proc. pacjentów z nocną napadową hemoglobinurią nie przeżywało 5 lat.

Ilona Roszkowska-Rzemieniecka

Pacjentka z PNH, członkini zarządu Stowarzyszenia Pacjentów z PNH – Jedni na Milion; mama Tosi i Kazika



Kiedy i w jaki sposób dowiedziała się pani o swojej chorobie?

Byłam w zaawansowanej ciąży i podczas rutynowych kontrolnych badań okazało się, że moje wyniki są bardzo złe. Już wcześniej odbiegały od normy, ale lekarze tłumaczyli mi, że to pewnie kwestia przepracowania i tego, że jem za mało mięsa. Ciąża uratowała mi życie, bo do diagnozy doszło szybko i była ona, niestety, strzałem w dziesiątkę.

Jak PNH wpłynęło na pani codzienne życie?

Wcześniej nie miałam świadomości, że moje bardzo duże zmęczenie oraz to, że mogę spać 12 godzin i się nie wyspać, to wszystko kwestia choroby. W otoczeniu podśmiewano się ze mnie, że tylko śpię, a ja naprawdę nie miałam siły wstać. Kiedy pojawiła się ciąża, było jeszcze gorzej. Diagnoza była z jednej strony traumatyczną wiadomością, bo oznaczała ultrarazadką chorobę, wówczas z rokowaniem przeżycia może 5 lat, a z drugiej – poczułam ulgę, że to nie ze mną jest coś nie tak, tylko choruję na bardzo poważną ultrarazadką chorobę. Na szczęście niemal równoległe do wiadomości o diagnozie pojawiła się wiadomość o refundacji leczenia, które wcześniej było dla pacjentów polskich niedostępne.

Ma pani kontakt z innymi pacjentami z PNH. Z jakimi problemami najczęściej się mierzą?

Kiedy musimy skorzystać z pomocy innego specjalisty niż hematolog, lekarze często nie wiedzą, jak właściwie się nami opiekować. Problemy są nawet w bardzo rutynowych sprawach, jak zwykła infekcja. Pracujemy nad tym, by wiedza o naszej chorobie była rozpowszechniona. Druga kwestia wiąże się z ograniczeniem wynikającym z konieczności leczenia wykluczeniem. Musimy się leczyć w konkretnych ośrodkach. Są pacjenci tacy jak ja, którzy mieszkają blisko szpitala, ale są i tacy, u których ta odległość jest mierzona w setkach kilometrów. Udostępnienie nam półtora roku temu nowej terapii, wymagającej podawania co 2 miesiące (wcześniej co 2 tygodnie), było ogromnie pozytywną

zmianą, za którą jesteśmy wdzięczni. Pozostaje jednak pewna grupa chorych, którzy muszą włożyć więcej wysiłku w to, by docierać na leczenie. Jeśli ktoś mieszka bardzo daleko od szpitala i ma np. dzieci, to wciąż musi angażować w swoje leczenie innych.

Jakie bariery napotykają pacjenci, u których w dalszym ciągu występuje niedokrwistość hemolityczna?

Większość pacjentów odpowiada bardzo dobrze na leczenie i wraca do w miarę normalnego funkcjonowania. Istnieje jednak mała grupa ok. 20 proc. pacjentów, u których – pomimo zabezpieczenia przed groźnymi dla zdrowia i życia zakrzepami – pojawia się anemia. W efekcie doświadczają oni przewlekłego zmęczenia, a wręcz wycieńczenia. Wymagają transfuzji krwi i hospitalizacji, co poważnie obciąża ich samych, ale również system zdrowia. Ci pacjenci potrzebują personalizacji leczenia: zmiany leku lub terapii skojarzonej. Zostały zarejestrowane nowe terapie, które wychodzą naprzeciw tej potrzebie. Bylibyśmy bardzo szczęśliwi, gdyby zostały one udostępnione. Wiemy, że już kilku pierwszych pacjentów ma doświadczenia z terapią skojarzoną i są one bardzo dobre. Istotną jest też dla nas terapia podskórna oraz doustna, czyli formy, które mogą nas zupełnie uwolnić od wizyt w szpitalu. Naszym wielkim marzeniem jest terapia doustna. Część pacjentów z różnych przyczyn źle znosi pobyt w szpitalu, są też osoby, które mają ogromne problemy z dojazdem na podanie wlewu. Dla nich takie opcje byłyby bardzo pomocne.

Co powinno się zmienić, aby poprawić jakość życia polskich chorych?

Chcielibyśmy, żeby lekarze mogli dobierać terapię w uzgodnieniu z pacjentem i w sposób odpowiadający jego potrzebom, aby dostępny był szeroki wachlarz leków o różnych sposobach podania – doustnym, podskórnym. Świadomy pacjent będzie stosował się do zaleceń lekarskich, bo doskonale zna konsekwencje nieleczenia. To nie jest grypa, tylko śmiertelna choroba.



EKSPERT

PNH to podstępna i śmiertelnie niebezpieczna choroba

Nocna napadowa hemoglobinuria rozwija się w ukryciu. Nieleczona prowadzi do przedwczesnego zgonu.

Hematolog prof. Marek Hus wyjaśnia, jak dziś leczy się PNH i na ile potrzeby pacjentów w tej kwestii są zaspokojone.



Prof. dr hab. n. med. Marek Hus
Katedra i Klinika Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, Uniwersytecki Szpital Kliniczny nr 1 w Lublinie, Uniwersytet Medyczny w Lublinie

Czym jest PNH i jakie są jej główne objawy?

Nocna napadowa hemoglobinuria jest chorobą ultraradką. Według szacunków w Polsce choruje na nią ok. 150 osób, a aktywnie leczonych w programie lekowym jest ponad 100 pacjentów. To nabyta, bardzo podstępnie rozwijająca się i zagrażająca życiu choroba, w której dochodzi do niekontrolowanego, przedwczesnego rozpadu krwinek czerwonych w naczyniach krwionośnych (hemolizy wewnątrznaczyniowej). Dotyka przede wszystkim osób młodych – mediana wieku zachorowania to ok. 30 lat.

Jakie są najważniejsze wyzwania związane z jej diagnostyką?

PNH rozwija się w ukryciu przez wiele tygodni. Do niedawna rozpoznawano ją dopiero wtedy, gdy pojawiały się powikłania zakrzepowo-zatorowe. Dziś, dzięki postępowi w diagnostyce, możemy wykrywać ją wcześniej, choć nadal nie zawsze tak się dzieje. Podstawowym i powszechnie dostępnym badaniem jest wykonanie badań immunofenotypowych z wykorzystaniem cytometrii przepływowej.

Jakie mogą być konsekwencje nieleczonej PNH?

Konsekwencją procesu chorobowego jest m.in. zakrzepica, niewydolność nerek czy nadciśnienie płucne. Nieleczona choroba prowadzi może do przedwczesnego zgonu.

Jak wygląda leczenie PNH?

Złotym standardem w leczeniu PNH jest zastosowanie inhibitorów C5,

blokujących końcową ścieżkę aktywacji układu dopełniacza. To leki, które pozwalają na kontrolę hemolizy wewnątrznaczyniowej. Dwa tego typu leki są w Polsce refundowane w programie lekowym. Dodatkowo od października 2023 roku dysponujemy w drugiej linii terapii inhibitorem proksymalnej części układu dopełniacza. Mam na myśli inhibitor C3. Leczenie to radykalnie zmniejszyło ryzyko zakrzepicy i zgonów wśród pacjentów z PNH. Wcześniej pacjenci mieli bardzo złe rokowania. Nawet 35 proc. z nich nie dożywało pięciu lat od diagnozy. Jest jednak grupa chorych, u których pomimo uzyskania kontroli hemolizy wewnątrznaczyniowej utrzymuje się klinicznie istotna hemoliza zewnątrznaczyniowa. Dla nich korzystne byłoby włączenie dodatkowej opcji terapeutycznej, czyli leku, który działa na początkową ścieżkę aktywacji dopełniacza. W ramach programu lekowego ten rodzaj terapii jest dostępny w Polsce od października 2023 roku. Dodatkowo mamy dzisiaj zarejestrowane w Europie dwie innowacyjne i bardzo skuteczne cząsteczki w formie tabletek, działające na proksymalną drogę dopełniacza. Mam głębokie przekonanie, że leki te wkrótce dostępne będą dla naszych chorych. Modyfikacja leczenia z wykorzystaniem leków ingerujących w przebieg choroby pozwala na lepszą kontrolę przełomów hemolitycznych, uniezależnia od transfuzji i poprawia jakość życia osób chorych. Pracujemy też nad tym, by można było rozpoczynać leczenie u kobiet w ciąży.

Jakie są niezaspokojone potrzeby pacjentów z PNH w Polsce?

Te potrzeby wynikają z niedogodnych form podawania leków modyfikujących przebieg choroby, w tym w szczególności dożylnego podawania inhibitorów C5 i C3. Wymagają one rygorystycznego harmonogramu wizyt w ośrodkach hematologicznych w ściśle określonych odstępach czasu.



Według szacunków w Polsce na PNH choruje ok. 150 osób, a aktywnie leczonych w programie lekowym jest ponad 100 pacjentów.

Niewystarczająca skuteczność inhibitorów C5 powoduje, że znaczna część pacjentów może doświadczać nadal objawów związanych z chorobą, takich jak zmęczenie, przełomy hemolityczne, pogłębiająca się niedokrwistość czy epizody zakrzepowo-zatorowe. Dzięki umożliwieniu dostępu do większej liczby leków modyfikujących przebieg choroby dla chorych z PNH, w tym też doustnych, hematolog będzie mógł dostosować plan leczenia dla każdego pacjenta indywidualnie.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrzadkie.com

EKSPERT

W fenyloketonurii dieta to podstawa



Fenyloketonurię diagnozuje się obecnie już w przesiewie noworodkowym. Pozwala to szybko wdrożyć leczenie dietetyczne i zabezpieczyć prawidłowy rozwój dziecka. Pacjent musi jednak przestrzegać diety przez całe życie. Jak mu to ułatwić?



Dr n. med. Agnieszka Chrobot

Poradnia Chorób Metabolicznych Wojewódzkiego Szpitala Dziecięcego w Bydgoszczy

Czym jest fenyloketonuria?

To wrodzona choroba metaboliczna, w której fenyloalanina nie jest przekształcana w tyrozynę, przez co przenika do ośrodkowego układu nerwowego i uszkadza go. Powoduje to zaburzenia rozwoju u dziecka. Obecnie fenyloketonurię diagnozujemy w przesiewie noworodkowym, już w 10.-14. dniu życia możemy wprowadzić leczenie.

Dlaczego dieta ubogofenyloalaninowa stanowi podstawę leczenia fenyloketonurii i czym grozi nieprzestrzeganie jej?

Fenyloalanina jest składnikiem białek ustrojowych, w związku z czym leczenie dietetyczne polega właśnie na diecie ubogofenyloalaninowej. Około 80 proc. zapotrzebowania białkowego dostarczamy ze specjalistycznych produktów bezfenyloalaninowych lub niskofenyloalaninowych, a 20 proc. z pokarmu. Dieta jest

bardzo restrykcyjna i wpływa na życie pacjenta oraz całej rodziny. Pacjenci nie mogą jeść nabiału, jajek, mięsa, ryb, normalnego chleba i makaronów, a także nasion strączkowych. Problem mamy zwłaszcza u dzieci w wieku szkolnym, które zaczynają się buntować przeciwko diecie. Niestosowanie się do niej grozi m.in. regresem intelektualnym. Groźnym problemem jest nieprzestrzeganie zaleceń żywieniowych u kobiet zachodzących lub będących w ciąży. Fenyloalanina, podobnie jak alkohol, powoduje zespół wad wrodzonych u płodu. Może dojść do poronień, wad serca, nieprawidłowego rozwoju mózgu. Nazywamy to zespołem fenyloketonurii matczynej.

Jaką rolę odgrywają nowoczesne preparaty białkowe?

Odpowiadają one aż za 80 proc. podaży białka. Kiedyś miały przykry smak i zapach, ale to przeszłość. Dziś

każdy może coś dla siebie wybrać: od preparatów w proszku do gotowych już do spożycia. Od kilku lat mamy preparaty oparte na glikomakropeptydzie (GMP) – białku pochodzącym z serwatki. Zawierają one niski poziom fenyloalaniny, są postrzegane jako smaczniejsze, a ich skład jest bardziej naturalny. Dostęp do preparatów jest o tyle dobry, że są one refundowane. Chcielibyśmy jednak, żeby tych produktów było na listach refundacyjnych więcej, tak żeby pacjent miał wybór.

Jak skutecznie edukować na temat znaczenia diety w PKU?

Działania edukacyjne są koordynowane przez Polskie Towarzystwo Fenyloketonurii. Mamy strony internetowe dla pacjentów, jesteśmy w mediach społecznościowych. Jako profesjonaliści medyczni organizujemy m.in. spotkania edukacyjne, na których są wykłady, ale i warsztaty kulinarne.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrzadkie.com

Vitaflo™

Enhancing Lives Together



www.vitapku.pl



EdukujeMY > ŻYWIENIE ○ ZDROWIE ○ WSPARCIE

WAŻNE



Choroby rzadkie – potrzeby i oczekiwania są duże

Pacjentów z chorobami rzadkimi trzeba wcześniej diagnozować, mieć ich gdzie leczyć oraz mieć ich czym leczyć. To proste postulaty, których realizacja prosta nie jest. Jak nam idzie wdrażanie Planu dla Chorób Rzadkich?



Stanisław Maćkowiak
Prezes Krajowego Forum ORPHAN i Federacji Pacjentów Polskich

Krajowe Forum Orphan prowadzi cykliczny i przekrojowy audyt potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. Jakie dziś są te potrzeby?

Pierwszą sprawą jest diagnostyka. W panelu badań przesiewowych jest już 30 jednostek chorobowych i pracujemy nad rozszerzeniem go o kilka kolejnych. Jesteśmy na dobrej drodze. Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji opracowała rekomendacje dla sześciu kolejnych jednostek. My widzimy, że wzorem Włoch dałoby się ująć w panelu jeszcze kilkanaście chorób. Średni czas diagnozy w chorobach rzadkich to między pięć a siedem lat. Można więc sobie wyobrazić, co dzieje się z pacjentami w czasie odyssey diagnostycznej – jak są badani oraz na co i przez kogo leczeni. Druga sprawa to sam proces leczenia. Konieczne jest utworzenie polskiej sieci ośrodków eksperckich (OECR). Taki zapis jest w Planie dla Chorób Rzadkich. Teraz mamy sieć europejskich ośrodków eksperckich – są w niej 44 nasze ośrodki. To kropla w morzu potrzeb. Zostały opracowane kryteria naboru do sieci OECR, ale trzeba to jeszcze ubrać w ramy prawne. Potrzebna jest m.in. nowelizacja ustawy o świadczeniach i niedługo ma być gotowy stosowny projekt. Zostały już opracowane wyceny części świadczeń, które będą dotyczyły tych ośrodków. Trzecia, niezwykle ważna sprawa to to, żeby było czym leczyć pacjentów. Tylko około 5 proc. chorób rzadkich ma jakąkolwiek ofertę leczenia farmakologicznego. Trzeba

doprowadzić do sytuacji, w której rzeczywiście te 5 proc. będzie miało to leczenie refundowane. W ostatnich latach mamy duży postęp, jeśli chodzi o refundację leków w chorobach rzadkich i mamy nadzieję, że dojdziemy do momentu, w którym będziemy mieli do dyspozycji w leczeniu wszystko, co można mieć.

Powiedział pan o rozwiązaniach systemowych związanych z podstawowym poziomem potrzeb pacjentów, czyli o diagnostyce, sieci ośrodków i dostępie do leczenia. Plan dla Chorób Rzadkich obejmuje jednak również stworzenie narzędzi cyfrowych, takich jak rejestr czy platforma informacyjna.

To elementy spójne z tym, o czym mówiłem wcześniej. Platforma jest już zbudowana jako narzędzie, ale teraz musimy ją zapełnić rzetelnymi danymi, opracowanymi przez grupę ekspertów. Kolejna ważna rzecz to rejestr. Chorób rzadkich jest opisanych ponad 10 tys., a ilu jest chorych na nie? Możemy to tylko szacować i przewidujemy, że jest to pomiędzy 6 a 8 proc. populacji. Tylko że w Polsce te dwa punkty procentowe różnicy w szacowaniu oznaczają ponad 700 tys. osób. Żeby zobaczyć, jaki jest problem epidemiologiczny, musimy go najpierw precyzyjnie określić. Kiedy mamy rejestr chorych, to mamy też dane konieczne do podejmowania decyzji systemowych dotyczących leczenia, refundacji, opieki socjalnej, edukacji.



W ostatnich latach mamy duży postęp, jeśli chodzi o refundację leków w chorobach rzadkich.

Okazją do porozmawiania o potrzebach będzie Światowy Dzień Chorób Rzadkich. Jakie będą tegoroczne obchody?

To dwudniowa uroczystość, odbywająca się 28 lutego oraz 1 marca. W pierwszym dniu w Pałacu na Wodzie w Łazienkach Królewskich już po raz 15. zorganizujemy konferencję z udziałem ministra zdrowia, parlamentarzystów i innych osób decydujących o sprawach kluczowych dla chorób rzadkich oraz przedstawicieli organizacji pacjentów. Drugi dzień wydarzenia to konferencja merytoryczna. Na czynniki pierwsze będziemy rozkładali systemowe rozwiązania, które są konieczne do opracowania. Będziemy mówili, gdzie jesteśmy i co powinniśmy zrobić, żeby te rozwiązania wdrożyć jak najszybciej. Ponadto, jako wyraz wizualny i symbol Międzynarodowego Dnia Chorób Rzadkich, zostanie podświetlony w kolorystyce chorób rzadkich Pałac Kultury i Nauki.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrzadkie.com

1,5%

Zachęcamy do przekazania **1,5%** podatku na Stowarzyszenie Ars Vivendi!

PRZEKAŻ 1%

ARS VIVENDI 



WYWIAD

Plan Chorób Rzadkich poprawi jakość życia pacjentów

Choroby rzadkie to wielkie wyzwanie dla współczesnej medycyny. Jako Ministerstwo Zdrowia dokładamy wszelkich starań, aby pacjenci czuli się zaopiekowani, a jakość ich życia oraz ich bliskich była jak najlepsza.



Marek Kos
Podsekretarz Stanu
w Ministerstwie Zdrowia

Nowy Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024-2025

Istotnym krokiem był przyjęty w październiku 2024 roku przez Radę Ministrów Plan Chorób Rzadkich na lata 2024-2025. Przewiduje on kompleksową i skoordynowaną opiekę zdrowotną. Zakłada większy dostęp do nowoczesnej aparatury medycznej oraz leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego.

Jest to dokument strategiczny, który zakłada działania w obszarach:

1. Powołanie Ośrodków Ekspertkich Chorób Rzadkich, a także analiza wprowadzonych dla OECR produktów rozliczeniowych.
2. Poprawa dostępu do badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich.
3. Dostęp do leków, wyrobów medycznych oraz środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego stosowanych w chorobach rzadkich.
4. Polski Rejestr Chorób Rzadkich.
5. Karta Pacjenta z chorobą rzadką.
6. Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”.

Te działania mają duże znaczenie w wyrównaniu dostępu do leczenia pacjentów z podejrzeniem lub rozpoznaniem choroby rzadkiej, w dostępie do informacji o chorobach oraz do nowoczesnej diagnostyki. Wyrówna to także dostęp do ekspertów.

Ośrodki Ekspertkie i Europejska Sieć Referencyjna

Dążymy do tego, aby w Polsce sprawnie funkcjonowały Ośrodki Ekspertkie Chorób Rzadkich, które będą dobrze finansowane, skoncentrowane na specyfice procesu diagnozy i monitorowania pacjenta i które będą odgrywać kluczową rolę w równym dostępie do leczenia. Dlatego wprowadziliśmy wysoko wycenione nowe typy porad w AOS. Wkrótce też zaczną

obowiązywać nowe zasady rozliczeniowe dla hospitalizacji.

Obecnie w Polsce są 44 ośrodki, które mają statut OECR i są w Europejskiej Sieci Referencyjnej chorób rzadkich. Oznacza to, że pacjent z chorobą ultraradką (co dotyczy pojedynczych pacjentów w kraju) ma możliwość konsultacji i leczenia w ośrodkach w innych krajach należących do europejskiej sieci.

Jako ministerstwo wspieramy integrację pomiędzy ERN, ale też polskie ośrodki w dążeniu do członkostwa lub współpracy w ramach Sieci.

Wyzwania: leki, refundacje oraz system teleinformatyczny

Plan dla Chorób Rzadkich to także postulat lekowy, mający na celu poprawę dostępu do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich. Sukcesywnie poszerzamy katalog refundowanych technologii lekowych dotyczących chorób rzadkich. W 2022 r. było to 37 technologii, w 2023 r. – 43, zaś w 2024 r. kolejne 36 nowych terapii.

W procesie administracyjnym pozostaje aktualnie ponad 25 wniosków o objęcie refundacją leków we wskazaniach rzadkich – onkologicznych oraz nieonkologicznych.

Widzimy potrzebę rozwoju w kierunku zwiększania i weryfikowania portfolio refundowanych leków w chorobach sierocych oraz problematykę wnioskowania o objęcie refundacją tych leków. W ramach prowadzonego obecnie procesu legislacyjnego, zmieniającego m.in. aktualnie obowiązujące regulacje ustawy o refundacji, rozważamy wprowadzenie definicji „leku sierociego” i definicji „analizy wielokryterialnej (MCDA)”. Implementacja analizy wielokryterialnej do procesu oceny wniosków refundacyjnych leków sierocych pozwoli uwzględnić różnorodne czynniki, które mogą być trudne do zintegrowania w standardowym

modelu opartym głównie na analizie kosztów i efektywności. Dzięki temu Polska dołączy do grona państw stosujących zasady MCDA.



W prowadzeniu polityki zdrowotnej w obszarze chorób rzadkich istotny jest dostęp do informacji o chorobach oraz liczbie pacjentów.

W prowadzeniu polityki zdrowotnej w obszarze chorób rzadkich istotny jest dostęp do informacji o chorobach oraz liczbie pacjentów. Chcemy to osiągnąć poprzez wdrożenie systemu teleinformatycznego pt. „System dla Chorób Rzadkich z Polskim Rejestr Chorób Rzadkich oraz Kartą Pacjenta z chorobą rzadką”. Dzięki Karcie Pacjenta pacjenci z chorobą rzadką zyskają kompleksowe informacje o swojej chorobie, dzięki czemu będą mieć ułatwiony kontakt z lekarzami, z którymi będą mieć kontakt po raz pierwszy, innych specjalizacji lub w sytuacji zagrożenia zdrowia lub życia. Z kolei eksperci oraz decydenci będą mieli możliwość zbierania informacji (statystycznej i epidemiologicznej) dotyczącej danej choroby. Ponadto działa Platforma Informacyjna „Choroby rzadkie”, która jest stale aktualizowana. To źródło wiedzy zarówno o jednostkach chorobowych, ośrodkach eksperckich, jak również bieżących informacjach.





Rzeczywistość osób z chorobami rzadkimi **zmieni się diametralnie**

Plan dla Chorób Rzadkich definitywnie i absolutnie zmieni rzeczywistość chorych na choroby rzadkie i ich bliskich – przekonuje prof. Alicja Chybicka, przewodnicząca Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich. Dziś ta rzeczywistość to wciąż jeszcze w wielu przypadkach odysseya diagnostyczna i utrudniony dostęp do innowacyjnych terapii.



Prof. dr hab. n. med. Alicja Chybicka
Lekarka i polityk, profesor nauk medycznych, profesor Uniwersytetu Medycznego we Wrocławiu; przez 21 lat kierowała obecną kliniką Przylądek Nadziei we Wrocławiu; była prezes Polskiego Towarzystwa Pediatricznego, senator VIII i X kadencji, posłanka na Sejm VIII i X kadencji

Jakie konkretne zmiany w systemie opieki zdrowotnej mogą poprawić jakość życia pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin?

W ramach realizacji Planu dla Chorób Rzadkich ma powstać specjalny rejestr wszystkich chorych, wzbogacony też o dużą dawkę wiedzy o tym, jak ich leczyć. Rozpoznać jest ok. 10 tys., a chorych – ok. 3,5 mln. Dla tych wszystkich wskazań trzeba przygotować rozkłady jazdy: co podawać, jak nowoczesnie leczyć, jak się opiekować pacjentem. Właśnie to się ma znaleźć na tzw. platformie dla chorób rzadkich. W ślad za tym pojawi się karta pacjenta, dzięki której gdziekolwiek taka osoba trafi, lekarz otrzyma dostęp do jej historii choroby i wiedzę o tym, jak z nią postępować.

Kolejna rzecz to ośrodki referencyjne dla chorych na choroby rzadkie (OECR – przyp. red.). Dziś pacjent przeżywa odysseyę, biega od Annasza do Kajfasza, zanim postawi mu się rozpoznanie. Dzieje się tak zwłaszcza w chorobach, których nie ma w rozkładach jazdy aktualnych 44 OECR-ów. Trzeba pilnie poszerzyć grupę ośrodków referencyjnych tak, by w każdej dziedzinie, w której występują takie choroby, było miejsce leczenia. MZ przygotowuje się do tego, by nowe ośrodki mogły aplikować o taki status.

Potrzebna jest też poprawa diagnostyki w chorobach rzadkich. Występują one we wszystkich możliwych dziedzinach. 80 proc. tych chorób jest uwarunkowanych genetycznie i dlatego to diagnostyka genetyczna jest kluczowa. Potrzebni są technicy, pielęgniarki i koordynatorzy genetyczni oraz inwestycje w sprzęt. W diagnostyce bardzo ważne są też badania przesiewowe noworodków. Przesiew jest w Polsce

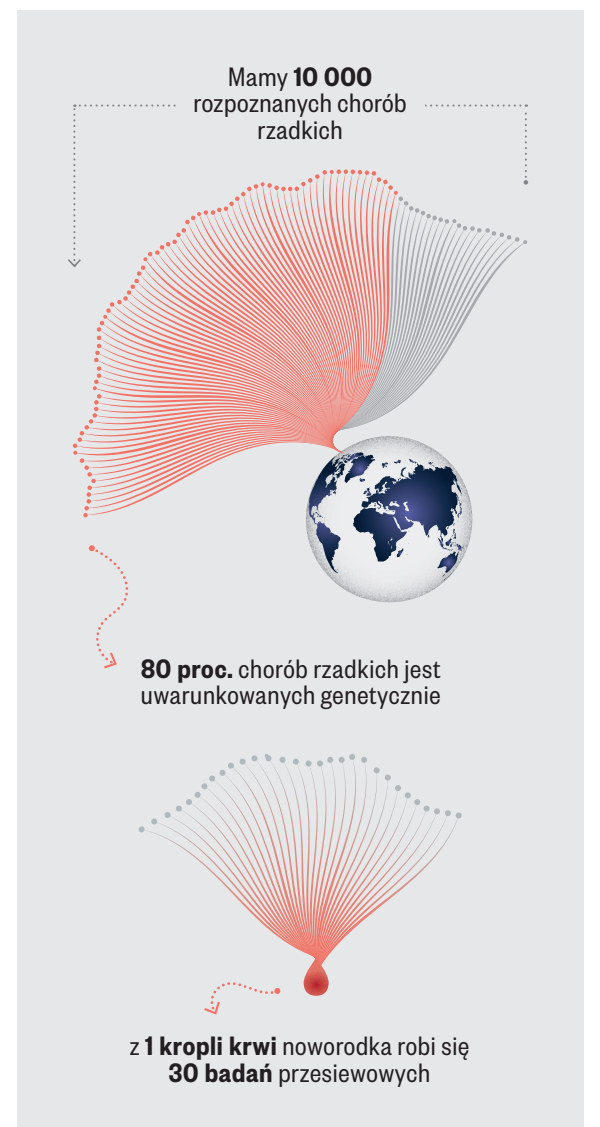
wzorcowy i obejmuje 30 badań z kropli krwi. Można zrobić jeszcze kolejnych 30 i jest to nam potrzebne, by wdrożyć leczenie jeszcze przed pojawieniem się pierwszych objawów i uszkodzeń. Dziś taką możliwość mamy np. w SMA.

Czy holistyczne podejście, obejmujące wsparcie psychologiczne i społeczne, jest w Polsce wystarczająco rozwinięte dla pacjentów z chorobami rzadkimi?

Ono nie jest dobrze rozwinięte chyba w żadnej dziedzinie... Ja i moi koledzy od lat trąbimy, że holistyczna opieka jest kluczowa. Potrzebny jest dostęp do psychologów, w klinice musi być szkoła i rehabilitacja, która pozwoli dziecku stanąć na nogi. Ale to też nie wszystko. Trzeba dać tym dzieciom możliwość poznawania świata, znanych ludzi – po to, by życie, które zafundował im los, nie niosło im tylko cierpienia, żeby miało jasne barwy. Mówię o dzieciach, bo z nimi pracuję, ale dorośli mają bardzo podobne potrzeby.

Jakie działania należy podjąć, aby zwiększyć dostęp do nowoczesnych terapii dla tej grupy pacjentów?

System musi przewidywać przyspieszoną ścieżkę refundacji, żeby mogła zadziałać, gdy terapia niesie ogromne szanse i ratuje życie. Dziś ta ścieżka jest beznadziejnie długa. Nie mogę również słuchać o tym, że wydatek 15 mln zł na terapię genową to straszna suma. Jak można mówić, że to się nie opłaca, gdy na szali mamy czyjeś życie, czyjeś cierpienie, cierpienie jego bliskich i koszty dla społeczeństwa? Nie rozumiem też, dlaczego nie mamy jeszcze w Polsce żadnej firmy przygotowującej terapie genowe, więc komórki macierzyste musimy wysyłać np. do USA.



Czytaj więcej na stronie: choroby rzadkie.com



WAŻNE

Kluczowa rola dostępu do badań genetycznych

Dzięki metodom takim jak sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) szanse na wczesne wykrycie chorób rzadkich znacznie wzrosły. Jednak w Polsce nadal brakuje dostępu do kluczowych badań, a potrzeba inwestycji w specjalistów genetyki i nowe zawody i specjalizacje związane z genetyką rośnie.



Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska
Konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu

Dlaczego badania genetyczne w przypadku chorób rzadkich mają szczególne znaczenie?

Choroby rzadkie to choroby o różnorodnej etiologii, ale aż 80 proc. chorób rzadkich to choroby genetyczne. Prowadzą do nich zmiany materiału genetycznego, najczęściej są to mutacje pojedynczych genów. Diagnostyka molekularna w takich przypadkach nie jest prosta, ponieważ rzadko się zdarza, że przyczyną danej choroby jest jedna określona i łatwa do zbadania zmiana materiału genetycznego. To właśnie skomplikowane podłoże molekularne spowodowało, że chorzy na choroby rzadkie pozostawali bez rozpoznania i musieli czekać na postęp w genetyce. Obecnie dzięki sekwencjonowaniu następnej generacji (NGS) rozpoznawalność chorób rzadkich ogromnie się poprawiła. Chorzy i my – ich lekarze – z ogromną niecierpliwością czekamy na objęcie refundacją nowych rodzajów badań genetycznych: to panele celowane NGS oraz sekwencjonowanie całego eksomu (WES). Prace trwają i wszystko wskazuje na to, że badania te zostaną objęte refundacją pod koniec 2025 roku lub na początku przyszłego roku.

Od 1 stycznia 2025 można już korzystać z innego nowego badania genetycznego – porównawczej hybrydyzacji do mikromacierzy (aCGH). Zastępuje (w większości przypadków) klasyczne badanie kariotypu, a przez to, że wykrywa nie tylko klasyczne aberracje chromosomowe, ale także zmiany submikroskopowe, jego skuteczność jest 4-5 razy większa niż klasycznego badania kariotypu. Niestety liczymy na korektę wyceny, która aktualnie jest za niska.

Ustalenie rozpoznania choroby rzadkiej i poznanie jej podłoża molekularnego jest ważne dla objęcia pacjenta właściwą opieką medyczną. Diagnostyka genetyczna jest także niezwykle efektywna ekonomicznie. Jako środowisko genetyków przygotowaliśmy „Białą Księgę” badań genetycznych, wykazując, że odpowiednio wcześniej

zastosowana diagnostyka genetyczna to zaledwie 20 proc. kosztów diagnostyki innymi metodami, w dodatku na ogół nieprowadzącymi do ustalenia rozpoznania. Dzisiaj już nikt nie wątpi, że diagnostyka genetyczna to wielka oszczędność środków.

Z czym związane są największe wyzwania w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich?

Aktualnie w Polsce realizowane są dwa wielkie projekty systemowe: Plan dla Chorób Rzadkich oraz Narodowa Strategia Onkologiczna. W obu nowoczesna diagnostyka genetyczna jest jednym z ważnych obszarów.

Trzeba pilnie inwestować w kadry genetyczne. Rok 2024 był pierwszym rokiem, w którym pojawili się specjaliści nowej specjalizacji „medyczna genetyka molekularna”, którzy wraz ze specjalistami specjalizacji „laboratoryjna genetyka medyczna” wspólnie zabezpieczą szybko rosnące potrzeby w zakresie diagnostyki genetycznej.

Wynik badania genetycznego musi być zawsze interpretowany w kontekście danych rodowodowo-klinicznych, a chorzy na choroby genetyczne i ich rodziny muszą zostać objęci poradnictwem genetycznym. Na koniec 2024 roku czynnych zawodowo lekarzy specjalistów genetyki klinicznej mieliśmy w Polsce mniej niż 150, a w przeliczeniu na pełne etaty – nie więcej niż 100. Objęcie refundacją aCGH, a wkrótce także paneli NGS oraz WES, automatycznie ogromnie zwiększy zapotrzebowanie na konsultacje genetyczne i poradnictwo genetyczne. Konieczne są zatem szybkie zmiany systemowe – lekarz specjalista genetyki klinicznej powinien pracować w zespole razem z pielęgniarkami genetycznymi oraz z doradcami genetycznymi w onkologii. Model ten znakomicie sprawdza się np. w USA, gdzie jeden genetyk kliniczny współpracuje z 4-6 pielęgniarkami/doradcami genetycznymi.

Ważną zmianą w genetyce klinicznej jest wprowadzenie nowego świadczenia – wizyty „orphanowskiej”,

w wycenie której uwzględniono czas lekarza poświęcony na analizę wyników badań genetycznych, ustalenie rozpoznania, nadanie kodu ORPHA i opracowanie karty informacyjnej. Na razie mogą z nich korzystać tylko 3 OECR genetyczne.

Jakie działania podejmowane są aktualnie w Polsce, aby przyspieszyć rozpoznanie choroby rzadkiej?

Plan dla Chorób Rzadkich, który wygaś po 19 miesiącach realizacji (2022-2023), został reaktywowany, a poprawa diagnostyki jest nadal jednym z najważniejszych obszarów Planu. Szybkie uzupełnienie koszyka świadczeń gwarantowanych także o panele celowane NGS oraz WES będzie momentem zwrotnym w ocenie Planu przez pacjentów, którzy od razu odczują, że Plan działa.



Ustalenie rozpoznania choroby rzadkiej i poznanie jej podłoża molekularnego jest ważne dla objęcia pacjenta właściwą opieką medyczną.

Ustalenie rozpoznania choroby rzadkiej i nadanie kodu spowoduje, że informacja ta znajdzie się w Polskim Rejestrze Chorób Rzadkich, a pacjent otrzyma Kartę Pacjenta z Chorobą Rzadką. To nowoczesne rozwiązanie jest możliwe w Polsce dzięki bardzo dobrej informatyzacji w ochronie zdrowia. Najpierw jednak trzeba usunąć barierę legislacyjną w powoływaniu nowych ośrodków eksperckich – wtedy dopiero pojawi się wiele nowych, w których pacjenci znajdą właściwą opiekę medyczną.



Kontynuacja na stronie: chorobyrzadkie.com

EKSPERT

Lekarz pierwszego kontaktu: fundament w diagnostyce i terapii chorób rzadkich

Skrócenie tzw. odysei diagnostycznej w przypadku chorób rzadkich możliwe jest m.in. dzięki rosnącej świadomości i wiedzy lekarzy rodzinnych.



Dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
Prof. IMiD, kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii w Instytucie Matki i Dziecka, konsultant krajowa w dziedzinie pediatrii metabolicznej

Jak wygląda kwestia rozpoznawania chorób rzadkich na ich wczesnym etapie?

Od wielu lat zajmuję się chorobami rzadkimi, w szczególności wrodzonymi wadami metabolizmu, więc najłatwiej mi odpowiadać na tym przykładzie. Tym bardziej, że z 8 tys. zidentyfikowanych chorób rzadkich w aż 2 tys. z nich podłożem są właśnie genetycznie uwarunkowane wrodzone wady metabolizmu.

Ścieżki diagnostyczne są dwójakie: skryning populacyjny i selektywny. Niektóre choroby rozpoznaje się poprzez badania przesiewowe noworodków, co oznacza, że każde żywo urodzone dziecko jest badane obecnie pod kątem 26 różnych wad metabolizmu, które spełniają definicję choroby rzadkiej. Jeśli wynik badania przesiewowego jest nieprawidłowy, to noworodek kierowany jest na dodatkowe badania specjalistyczne.

Druga metoda diagnostyki to skryning selektywny i dotyczy osób, u których pojawiają się objawy kliniczne. Wówczas prowadzona jest wieloetapowa diagnostyka, która dopiero niestety po długim czasie doprowadza do ostatecznego rozpoznania choroby rzadkiej. Diagnostyce również podlega rodzeństwo chorego, jeśli wykryta wrodzona wada metabolizmu dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny.

Jak ważna w ścieżce diagnostycznej jest właściwa reakcja na podejrzone objawy lekarza podstawowej opieki zdrowotnej?

Rola lekarza pierwszego kontaktu jest absolutnie kluczowa, bo to osoba, która najczęściej widzi danego pacjenta, może obserwować nasilenie, współwystępowanie czy zmiany objawów. Dlatego tak ważna jest czujność diagnostyczna lekarzy medycyny

rodzinnej, a szczególnie pediatrów. W tym aspekcie bardzo ważna jest sama świadomość lekarzy, że choroby rzadkie faktycznie występują w populacji i że mając jakiegokolwiek podejrzenia, należy pacjenta kierować na bardziej specjalistyczne badania. Szczęśliwie możemy powiedzieć, że sytuacja z roku na rok się poprawia. Lekarze wykazują coraz większą czujność, co znacznie skraca tzw. odyseję diagnostyczną, na jaką narażeni są chorzy. W skrajnych wypadkach od wystąpienia pierwszych objawów do prawidłowej diagnozy nadal może minąć nawet kilka czy kilkanaście lat, ale co do zasady rozpoznania są już szybsze niż jeszcze dekadę temu. Poprawia się także dostępność informacji o chorobach rzadkich oraz zakres opieki, jaką w specjalistycznych ośrodkach referencyjnych otrzymują chorzy i ich rodziny.



Kontynuacja na stronie: chorobyrzadkie.com

PROBLEM

Pęcherzowe oddzielanie się naskórka – kruche życie z EB

Pęcherzowe oddzielanie się naskórka – EB (*epidermolysis bullosa*) – to rzadka, dziedziczna choroba skóry charakteryzująca się nadmierną wrażliwością na urazy mechaniczne. Nawet najmniejsze otarcie czy ucisk powodują tworzenie pęcherzy i ran, a w konsekwencji owrzodzeń niegojących się tygodniami, a czasem miesiącami czy latami.



Zespół Fundacji EB Polska

EB określane jest jako choroba dzieci motyli, z uwagi na ogromną delikatność i kruchość skóry, ale też jako najboleśniejsza choroba świata. Ból towarzyszący ranom chorzy odczuwają bez przerwy. Każdy z nas zna z życia codziennego ból czy dyskomfort związany z małą raną – a teraz wyobraźcie sobie, że rany zajmują większość waszego ciała...

Pacjenci z EB i ich opiekunowie stają przed wieloma wyzwaniem w zmaganiu się z chorobą. Jednym z głównych problemów jest codzienna, kilkugodzinna pielęgnacja ran. Wymaga dużej ostrożności i delikatności, aby uniknąć uszkodzeń skóry, których gojenie jest trudne.

EB powoduje spustoszenie całego organizmu. U wszystkich pacjentów z postacią dystroficzną o ciężkim

przebiegu pojawia się niedożywienie, osłabienie odporności, przewlekły stan zapalny, anemia, zrosty przełyku. Pozostałe komplikacje mogą dotyczyć m.in. serca, układu oddechowego, oczu, nerek, uszu. Ryzyko rozwoju raka skóry wzrasta z każdym rokiem – w wieku 35 lat wynosi ponad 65 proc. EB wymaga więc wielospecjalistycznej opieki od najmłodszych lat. Niestety, brakuje ośrodków medycznych, w których możliwa byłaby opieka kompleksowa. W przypadku EB dodatkowy problem stanowi fakt, iż nawet najprostsze badanie rutynowe może spowodować uraz skóry i przysporzyć dodatkowego cierpienia pacjentowi. Jest to problem w postępowaniu zarówno z dziećmi, jak też z dorosłymi i dotyczy obu stron – tak pacjenta, jak i lekarza przeprowadzającego badanie – i jak wynika z obserwacji Fundacji EB

Polska, stanowi istotny problem w dostępie do opieki medycznej.

W wielu krajach funkcjonują specjalne ośrodki medyczne zajmujące się kompleksowo EB. W Polsce nie udało się stworzyć takiego ośrodka. Powołanie go w perspektywie czasowej jest niezbędne. Jednak w chwili obecnej funkcję koordynatora opieki medycznej mogliby pełnić lekarze genetycy kliniczni, którzy planowaliby proces diagnostyczno-kliniczny pacjenta, w tym częstotliwość badań laboratoryjnych i wielospecjalistycznych wizyt kontrolnych.

W Polsce pacjenci z EB i ich opiekunowie mogą szukać wsparcia i pomocy w Fundacji EB Polska. Fundacja pomaga m.in. w wyszukiwaniu specjalistów, organizowaniu wizyt lekarskich czy szkoleniu z zakresu leczenia ran (ebpolska.pl).



Kontynuacja na stronie: chorobyrzadkie.com

Microdacyn⁶⁰® Wound Care

Roztwór oraz żel do płukania i antyseptyki ran

KIKGEL

Dystrybutor i podmiot prowadzący: KIKGEL Sp. z o.o. | tel.: 44 719 23 40 | e-mail: biuro@kikgel.com.pl | www.kikgel.com.pl
Reprezentant w UE: Sonoma Pharmaceuticals Netherlands B.V. | Producent: Oculus Technologies of México S.A. de C.V.



Wskazania

- Rany ostre i przewlekłe: tj. otarcia, owrzodzenia podudzi, zespołu stopy cukrzycowej, odleżyny, owrzodzenia nowotworowe
- Oparzenia termiczne, elektryczne i chemiczne I-go i II-go stopnia, odczynny popromienne
- Pielęgnacja miejsc wprowadzania cewników urologicznych, gastrostomii (PEG/PEJ), drenów oraz stomii
- Nawilżanie opatrunków takich jak kompresy, gąbki, gaza, tampony i inne, kiedy występuje problem z ich usunięciem

Swixx BioPharma

Modern Medicines for All

Innowacyjne leki.
Pacjent zawsze w centrum uwagi.
Zespół pełen pasji
i profesjonalizmu.

Swixx BioPharma jest firmą farmaceutyczną, reprezentującą międzynarodowe koncerny z obszaru biotechnologii, preparatów dostępnych bez recepty (OTC) oraz wyrobów medycznych, działając z ich pełnomocnictwa lub w zastępstwie na rynkach, na których nie zdecydowały się one zaangażować lub zdecydowały się z nich wyjść.

Jesteśmy zaangażowani w poprawę zdrowia pacjentów, nasz Zespół nieustraszenie dokłada wszelkich starań, aby zapewnić pacjentom dostęp do nowoczesnych leków naszych Partnerów.

Swixx BioPharma koncentruje się na czterech strategicznych obszarach terapeutycznych, wprowadzając na rynek wysoce innowacyjne, nowe terapie w chorobach rzadkich, onkologii i hematologii, opiece specjalistycznej i szczepionkach.

SWIXX BIOPHARMA SP. Z O.O.
UL. PROSTA 51, 00-838 WARSZAWA
TELEFON: +48 22 460 07 20 E-MAIL: poland.info@swixxbiopharma.com

