




Choroby rzadkie

WWW.CHOROBYRZADKIE.COM

-  **ONLINE** Leczenie ostrej białaczki promielocytowej bez chemioterapii
-  **EKSPERT** Pacjenci z aHUS czekają na swoją szansę **s2**
-  **SPRAWDŹ** Nowoczesne terapie dla chorych cierpiących na PNH **s5**

**Pęcherzowe
oddzielanie się
naskórka**
Jeden dzień z życia
małego Motylka



ONLINE WWW.CHOROBYRZADKIE.COM

Jak poprawić sytuację osób z chorobami rzadkimi w Polsce?

28 LUTEGO 2017 NIESIEMY NADZIEJĘ!
DZIEŃ CHORÓB RZADKICH

www.dzienchorobrzadkich.pl
www.nadziejawgenach.pl

WYZWANIA

CZYTAJ WIĘCEJ NA WWW.CHOROBYRZADKIE.COM

Szczyk plasmocytowy
Nowatorskie terapie wydłużają życie chorych.
s5



Nowoczesne metody leczenia
Jest szansa dla chorych na hemofilię.
s7



Ars Vivendi „Niesiemy nadzieję”
Światowy Dzień Chorób Rzadkich
28 lutego w Warszawie w Łazienkach Królewskich.

Pacjenci czekają na zmiany

W Polsce mamy ponad dwa miliony osób cierpiących na choroby rzadkie. Niestety kwestie formalne wciąż ograniczają chorym dostęp do niezbędnych leków i specjalistycznej diagnostyki.

Dlaczego w Polsce diagnostyka chorób rzadkich trwa tak długo?

Są dwa powody wydłużonej diagnostyki chorób rzadkich w Polsce. Pierwszy z nich to brak pełnego dostępu do nowoczesnych metod diagnozowania i leczenia. Powstaje wciąż za mało wyspecjalizowanych ośrodków referencyjnych, które zajmowałyby się określonymi jednostkami chorobowymi. Brakuje również dostępu do nowoczesnych badań i leków dla chorych na choroby rzadkie. W Polsce stosuje się tylko kilkanaście preparatów, w Europie funkcjonuje ich ponad dwieście. Drugi problem to formalności. Do tej pory nie istnieje rejestr chorób rzadkich. Nie ma także ustalonej ścieżki diagnostyki i leczenia chorych. Polskie ustawodawstwo praktycznie nie zauważa pacjentów z chorobami rzadkimi.



Mirosław Zieliński
Prezes Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN

praca między wieloma organami i ustalony schemat działania dla wszystkich tworzących i użytkujących rejestr.

Dlaczego tak ważne jest, aby powstał taki rejestr?

Przede wszystkim byłoby to bardzo pomocne dla lekarzy. Choroby rzadkie, jak sama nazwa wskazuje, występują rzadko. Czasem podobnego przypadku choroby trzeba szukać za oceanem. Rejestr pomógłby lekarzom wymieniać potwierdzone już informacje dotyczące schorzeń. Kolejną funkcją rejestru chorób rzadkich byłaby edukacja młodych lekarzy. Nie każdy z nich w swojej praktyce spotka chorego na chorobę rzadką, ale jeśli już się to wydarzy powinien wiedzieć, jak w takim przypadku ma postępować.

efektywność medyczna i kosztowa nie może być mierzona za pomocą tych samych parametrów, co efektywność leków, które używane są przez chorych na choroby powszechne. Ustawa ma zmienić sposób przyznawania refundacji. Dzięki temu leki dla pacjentów z chorobami rzadkimi powinny być łatwiej dostępne.

Czego brakuje chorym na choroby rzadkie?

Egalitaryzm to równe, sprawiedliwe traktowanie ludzi. I właśnie tego sprawiedliwego traktowania brakuje pacjentom z chorobami rzadkimi. Chcielibyśmy równego dostępu do badań, do refundowanych leków, do specjalistycznych placówek. W Polsce jest ponad dwa miliony chorych na choroby rzadkie. Ci pacjenci potrzebują fachowej opieki, nie można o nich zapominać.

Potrzebny jest rejestr chorób rzadkich!



Chcielibyśmy równego dostępu do badań, do refundowanych leków, do specjalistycznych placówek. W Polsce jest ponad dwa miliony chorych na choroby rzadkie. Ci pacjenci potrzebują fachowej opieki, nie można o nich zapominać.

Czym jest rejestr chorób rzadkich?

Rejestr chorób rzadkich jest bazą danych, która gromadzi informacje o pacjencie, o przebiegu jego choroby, określa ścieżkę diagnostyczną i leczenie jego przypadku. Rejestr powinien informować, jaka pomoc socjalna powinna być zapewniona pacjentowi. Aby to wszystko sprawnie funkcjonowało, potrzebna jest współ-

Ustawa refundacyjna ma zapewnić chorym dostęp do nowoczesnych leków!



Trwają prace nad ustawą refundacyjną. Co jej wprowadzenie da chorym?

Ustawa ma zmienić sposób refundacji leków sierocych, które są bardzo drogie, ale są też jedyną szansą dla pacjentów cierpiących na choroby rzadkie. Nie da się ich zastąpić żadną inną terapią, czy tańszym zamiennikiem. Dlatego ich

28 lutego będziemy obchodzić Światowy Dzień Chorób Rzadkich. Jak będzie wyglądać tegoroczna edycja?

Ta uroczystość będzie obchodzona w Polsce już po raz siódmy. 28 lutego wraz z lekarzami, decydentami i pacjentami spotkamy się w Warszawie, aby opowiedzieć o tym, co udało nam się zrobić w minionym roku i jakie działania przewidywane są na rok 2017. Wszystkie informacje na temat obchodów Światowego Dnia Chorób Rzadkich można znaleźć na stronie internetowej www.dzienchorobrzadkich.pl. ■



Więcej informacji znajdziecie na stronie: www.chorobyrzadkie.com



Znajdź nas [facebook.com/mediaplanet.poland](https://www.facebook.com/mediaplanet.poland)

[mediaplanetpl](https://www.instagram.com/mediaplanetpl)

[@Mediaplanet_Pol](https://twitter.com/Mediaplanet_Pol)

Please Recycle

Senior Project Manager: Daria Rosińska-Wolska, tel.: +48 570 135 500, e-mail: daria.rosinska@mediaplanet.com Business Developer: Aleksandra Włodarczyk Content and Production Manager: Karolina Kukielińska
Managing Director: Adam Jabłoński Dystrybuowane z: Rzeczpospolita Druk: AGORA S.A. Nakład: pełny nakład dnia Skład: Graphics & Design Studio, Michał Ziółkowski, www.gdstudio.pl Fotografii: Marta Sajdak, zasoby własne
Kontakt z Mediaplanet: e-mail: pl.info@mediaplanet.com

Niezależny, sponsorowany, dodatek tematyczny MEDIAPLANET, dystrybuowany wraz z dziennikiem „Rzeczpospolita”

PACJENCI Z ATYPOWYM ZESPOŁEM HEMOLITYCZNO-MOCZNICOWYM CZEKAJĄ NA SWOJĄ SZANSĘ!

Na atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy w Polsce choruje kilkanaście osób. Niestety pacjenci z tą chorobą nie mają dostępu do nowoczesnego leku, który zatrzymałby jej rozwój.



Prof. dr hab. med. Aleksandra Żurowska
Kierownik Kliniki Nefrologii Dziecięcej Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego

Atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy to bardzo rzadka choroba o podłożu genetycznym. Występuje ostrymi rzutami, najczęściej u małych dzieci, ale zdarza się, że pojawia się po raz pierwszy również u osób dorosłych, np. w okresie ciąży. Choroba najczęściej atakuje nerki, ale może także doprowadzić do uszkodzenia mózgu, serca, czy innych narządów. Jest niezwykle dewastująca, potrafi całkowicie zniszczyć zdrowe nerki. W Polsce na atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy cierpi zaledwie kilkanaścioro dzieci. Chorobę rozpoznaje się po wykluczeniu znanych przyczyn, głównie infekcyjnych. Obecnie nie wykonuje się przesiewowo testów genetycznych w kierunku rozpoznania tej choroby, chociaż są one dostępne w laboratoriach naukowych. Choroba objawia się niewydolnością nerek oraz niedokrwistością i małopłytkowością. W przypadku ostrych objawów

chorzy szybko trafiają do szpitala i rozpoczynają intensywne leczenie objawowe w postaci dializoterapii, przetoczeń krwi i osocza. Wszystkie placówki nefrologiczne w Polsce, które prowadzą dializoterapię są w stanie leczyć tę chorobę objawowo. Niestety leczenie to nie chroni przed uszkodzeniem nerek i nie zapobiega jego nawrotom. Trzeba pamiętać, że ta ultra rzadka choroba może prowadzić do bardzo poważnych powikłań, a nawet do śmierci. Jeśli dziecko straci nieodwracalnie nerki, do końca życia wymaga dializoterapii. Największym dramatem dializowanych chorych w Polsce jest brak szans na przeszczep nerek. Od 2011 roku na świecie stosowany jest eculizumab, który skutecznie leczy atypowy zespół hemolityczno-mocznicowy. Jest on skierowany na jego przyczynę, którą jest niekontrolowana aktywacja układu dopełniacza. W ostrym rzucie choroby chroni nerki przed uszkodzeniem, a stosowany

profilaktycznie, zapobiega jego nawrotom. Chorym, którzy bez dostępu do terapii stracili już nerki, daje szansę na ich przeszczep. Chociaż lek jest dostępny niemalże we wszystkich krajach unijnych, w Polsce nadal nie jest refundowany. Ministerstwo Zdrowia prowadzi od dłuższego czasu prace nad programem lekowym, który polskim chorym umożliwi to leczenie. Dla chorych jest to jednak walka z czasem, gdyż słabną szansę przeżycia dzieci czekających od wielu lat na przeszczep, a groźba zniszczenia nerek każe rodzicom rozważać emigrację do sąsiednich krajów, gdzie uzyskają leczenie. Pacjenci i lekarze liczą dni do wprowadzenia programu lekowego dla chorych z atypowym zespołem hemolityczno-mocznicowym w Polsce. Dostęp do tego uznanego w świecie leczenia jest dla pacjentów z tą dramatyczną chorobą jedyną szansą na zachowanie życia i zdrowia.

Pacjenci i lekarze liczą dni do wprowadzenia programu lekowego w Polsce. Dostęp do tego uznanego w świecie leczenia jest dla pacjentów z tą dramatyczną chorobą jedyną szansą na zachowanie życia i zdrowia.

EKSPERCI

Nadciśnienie płucne. Co to jest, kiedy jest groźne i dlaczego?

„Nadciśnienie płucne” to termin trochę mylący – sugeruje, że być może dotyczy nadmiernego ciśnienia powietrza w drogach oddechowych. Nic bardziej błędnego. Chodzi o podwyższenie ciśnienia w tętnicy płucnej i jej odgałęzieniach.

Tętnica płucna to naczynie tak samo szerokie i ważne jak aorta. W ciągu każdej minuty – tak samo jak przez aortę – przepływa przez tętnicę płucną i dalej do płuc ok. 5 l krwi w spoczynku i prawie 20 l (objętość równa 12 dużym butelkom wody mineralnej) w czasie wysiłku...

Dlaczego? Ponieważ tyle krwi musi przepompować przez płuca prawa komora serca, aby do lewej komory dopłynęła wystarczająca dla odżywienia reszty organizmu objętość krwi utlenowanej w płucach. Żeby krew utleniać w pęcherzykach płucnych, tętnica płucna dzieli się na setki coraz drobniejszych tętniczek. Są one zbudowane tak, by stawiały krwi minimalny opór. Wystarczy ciśnienie ok. 25/8 mmHg, aby zapewnić przepływ przez płuca wspomnianych 5 litrów krwi na minutę. Problem zaczyna się, gdy w krążeniu płucnym zwiększa się opór dla przepływającej krwi. Wtedy prawa komora musi pracować ciężiej, aby wytworzyć wyższe ciśnienie w tętnicy płucnej i przepchnąć potrzebną objętość krwi przez płuca do lewego serca i wszystkich czekających na nią układów i narządów. Ale nie jest na taki wysiłek przygotowana. O ile lewa komora z łatwością wytwarza w aortie ciśnienia 120/80 mmHg (możemy je zmierzyć aparatem do pomiaru ciśnienia na ramieniu), dla nieprzygotowanej, cienkościennej prawej komory jest to nieosiągalne. Robi jednak co może i stara się wytworzyć... nadciśnienie płucne! Jest to więc mechanizm kompensacyjny, umożliwiający zachowanie odpowiedniego przepływu krwi przez płuca. Niestety prawa komora serca nie jest w stanie wytrzymać długo takiego obciążenia, zwłaszcza jeśli pojawia się ono nagle (jak to się dzieje



**Prof. dr hab. n. med.
Adam Torbicki**

Kierownik Kliniki
Krążenia Płucnego i Chorób
Zakrzepowo-Zatorowych,
Ordynator Oddziału
Kardioangiologii,
Europejskie Centrum Zdrowia
Otwock

Jest wiele przyczyn nadciśnienia płucnego, różniących się między sobą bardzo jeśli idzie o przebieg choroby, sposób leczenia i losy pacjenta.



Więcej informacji
znajdziecie na stronie:
www.chorobyrazdkie.com



Polskie Stowarzyszenie Osób
z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół

w ostrym zatorze płucnym), bądź stale narasta (w związku ze skurczem i zarastaniem drobnych tętniczek płucnych).

Wówczas prawa komora coraz gorzej radzi sobie z przepompowywaniem krwi przez płuca i jej objętość nie wystarcza dla zabezpieczenia potrzeb naszego organizmu. Rozwijają się objawy prawokomorowej niewydolności serca – obrzęki, obniżone ciśnienie tętnicze, zasłabnięcia, a przede wszystkim uczucie braku powietrza podczas wysiłku. Jest wiele przyczyn nadciśnienia płucnego, różniących się między sobą bardzo jeśli idzie o przebieg choroby, sposób leczenia i losy pacjenta. Najczęściej występuje ono w wyniku innych chorób płuc i serca. Zmiany w tętniczkach płucnych nie są wówczas duże, postępują wolno i dają czas prawej komorze aby przyzwyczaiła się do dodatkowego obciążenia. Należy wówczas jak najlepiej leczyć te choroby, które wywołały nadciśnienie płucne. Znacznie groźniejsze jest natomiast nadciśnienie płucne wywołane przez zmiany, które rozwijają się pierwotnie w tętnicach płucnych, prowadząc do ich skurczu i zarastania (tzw. „tętnicze nadciśnienie płucne”). Za zmianami w tętniczkach płucnych nie nadąża prawa komora, co bez właściwego leczenia może dość szybko doprowadzić do śmierci. Drugą postacią nadciśnienia płucnego o podobnie niekorzystnym przebiegu jest jego postać zakrzepowo-zatorowa. My lekarze, musimy umieć znaleźć wśród licznych pacjentów z nadciśnieniem płucnym tych, którzy najprawdopodobniej cierpią na te dwie – na szczęście rzadkie – postaci nadciśnienia płucnego, potwierdzić je i rozpocząć właściwe leczenie. ■



Od ponad 10 lat spółka Komtur Polska za pośrednictwem swojej hurtowni farmaceutycznej specjalizuje się w dostarczaniu tzw. leków sierocych w Polsce. Jesteśmy liderem na rynku w zakresie sprzedaży produktów farmaceutycznych stosowanych w leczeniu chorób rzadkich – reprezentując większość działających w tym obszarze firm w Polsce.

Dzięki znajomości rynku, zdajemy sobie sprawę z kompleksowości opieki, jakiej wymagają osoby zmagające się z chorobami rzadkimi. Wychodząc naprzeciw potrzebom pacjentów, w swojej działalności nie ograniczamy się jedynie do dystrybucji leków. Zaopatrujemy pacjentów w specjalistyczne żywienie oraz inne produkty towarzyszące terapii chorych cierpiących na rzadkie schorzenia. Nasza firma oferuje również specjalistyczną opiekę domową nad pacjentami – usługę Home Care.

Swoją przewagę budujemy w oparciu o znajomość rynku polskiego i zagranicznego, uczestnicząc w kluczowych wydarzeniach związanych z chorobami rzadkimi. Uważamy, że każdy pacjent ma prawo do leczenia na najwyższym poziomie, dlatego też zapewniamy dostęp do najbardziej innowacyjnych terapii na rynku.

Jak leczy się nadciśnienie płucne w Polsce i na świecie?

W ostatnich latach dokonał się olbrzymi postęp w terapii tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP), czyli najbardziej złośliwej odmiany nadciśnienia płucnego. Nowoczesna farmakoterapia daje pacjentom szansę na wydłużenie życia i poprawę jego komfortu.

WTNP stosuje się leki z trzech linii terapeutycznych, za pomocą których przywraca się drożność drobnych tętniczek płucnych. Oprócz stosowania pojedynczych leków (czyli monoterapii) standardem postępowania staje się obecnie łączenie leków w kombinacje dwu- lub trójlekowe, czyli terapia skojarzona. Ta koncepcja znana chociażby z onkologii, gdzie łączy się leki o różnych punktach uchwytu, sprawdza się również dobrze w TNP. Najbardziej cierpiący pacjenci już od momentu rozpoznania choroby powinni otrzymywać terapię dwoma lub trzema lekami. Obecnie Narodowy Fundusz Zdrowia refunduje monoterapię i zestawienia dwulekowe. Zarówno pacjenci, jak i lekarze oczekują, że w najbliższym czasie refundacja zostaną objęte kombinacje złożone z trzech preparatów, które są stosowane w wielu krajach Unii Europejskiej. Dostępność wielu leków powoduje, że można dobrać terapię kierując się również preferencjami pacjenta dotyczącymi drogi podania. Oprócz leków stosowanych w tabletkach, które są dla pacjenta najwygodniejsze, stosuje się preparaty podawane innymi drogami. W celu poprawy komfortu leczenia, rozwijane są nowoczesne

inhalatory przypominające elektroniczne papierosy lub wszczepiane pod skórę pompy, które poza jednym napełnieniem w miesiącu, nie wymagają od pacjenta żadnych czynności obsługowych. Dla pacjentów nie odpowiadających na leczenie farmakologiczne jedynym ratunkiem pozostaje przeszczep płuca w Zabrze lub Szczecinie.

Leczenie operacyjne

W nadciśnieniu płucnym, które jest następstwem zatorowości płucnej, najbardziej efektywną formą leczenia jest operacja kardiochirurgiczna. To długi i trudny zabieg wymagający zatrzymania krążenia krwi ze schłodzeniem ciała pacjenta do 20 stopni Celsjusza w celu ochrony mózgu. W przypadku skutecznej operacji pacjenci odzyskują pełnię sprawności fizycznej na długie lata. Tego typu zabiegi jako pierwszy w Polsce wykonał prof. Zbigniew Religa w Zabrze, a obecnie największe doświadczenie ma zespół prof. Andrzeja Biedermana ze Szpitala Medicover w Warszawie. Niestety około połowa chorych z nadciśnieniem płucnym zakrzepowo-zatorowym nie kwalifikuje się do leczenia operacyjnego z powodu licznych chorób współistniejących lub lokalizacji skrzeplin w tętnicach, które są zbyt małe,

żeby chirurg mógł do nich dotrzeć. Dla tych pacjentów nową opcją terapeutyczną jest angioplastyka tętnic płucnych, przypominająca znane od dawna „balonikowanie” stosowane w leczeniu zawału serca. Pionierską procedurę angioplastyki tętnic płucnych przeprowadzono w 2013 roku w Europejskim Centrum Zdrowia w Otwocku, jako jednym z pierwszych ośrodków w Europie. Obecnie zabiegi tego typu są wykonywane w siedmiu szpitalach w kraju. Dopelnieniem leczenia zabiegowego jest terapia farmakologiczna, która ma na celu maksymalne rozszerzenie naczyń płucnych, które nie są trwale zamknięte przez skrzepliny.

Możliwości leczenia

Na koniec warto wspomnieć o możliwościach leczenia dwóch najczęstszych postaci nadciśnienia płucnego – związanego z przewlekłymi chorobami płuc lub niewydolnością serca. Tu niestety informacje nie są tak optymistyczne, bo możliwości swoistego leczenia nadciśnienia płucnego są bardzo ograniczone. Najlepsze wyniki daje intensywne leczenie choroby prowadzącej do rozwoju nadciśnienia płucnego za pomocą tlenoterapii, leków rozszerzających oskrzela i terapii niewydolności serca. ■

**Prof. nadzw. dr hab. med.
Marcin Kurzyński**

Zastępca Kierownika Kliniki
Europejskie Centrum Zdrowia Otwock



SYLWETKA



Dzień z życia naszego małego Motylka

Trudno uwierzyć, że pomimo codziennego bólu, nasze dziecko potrafi się uśmiechać. Wtedy przychodzi gorzka refleksja – przecież On nie zna życia bez bólu... My zaś na przekór wszystkiemu marzymy o tym, by je poznał i cierpiał jak najmniej. Będziemy walczyć o jego zdrowie całe życie, z całych sił.

Po pobudce (przez rodziców lub odwrotnie) i zjedzonym śniadaniu, pora na sprawdzenie założonego poprzedniego dnia opatrunku. Po odwinieciu kilku warstw opaski typu „peha-haft” i odsłonięciu rękawa podtrzymującego – stokinietki – przychodzi czas na sprawdzenie, czy nic niepokojącego nie znajduje się pod opatrunkiem. Czy przez noc nie zrobił się pod opatrunkiem żaden pęcherz. A bywa z tym różnie...

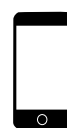
Po całonocnym tarciu przez 1,5-roczonego brzdąca nożkami (gojenie się ran powoduje świąd) czasem opatrunek jest na swoim miejscu i nic złego się nie dzieje, czasem jest zsunięty i rana w pół odkryta, a czasem pod opatrunkiem robi się pęcherz (zdarza się, że dokładnie w tym samym miejscu, w którym był poprzedniego dnia).

Jeżeli nie ma żadnych złych zmian na skórcie, w miejscach, gdzie jest już zagojona, nakładamy krem ochronny, zakładamy stokinietkę i „poduszki” zrobione przez nas z bardzo delikatnego bandaży peha-creep (zmieniamy je raz na dobę), żeby amortyzowały wszystkie uderzenia i owijamy opaską podtrzymującą.

Jeżeli pęcherz się pojawi lub na opatrunku jest widoczny wysięk z płynu albo z krwi, świadczące o tym, że pęcherz pękł – zadanie jest bardziej skomplikowane. Należy przygotować cały zestaw do zmiany opatrunku: opatrunek, nową stokinietkę, poduszki, peha-haft, nożyczki do bandaży, sterylne nożyczki do opatrunku, sól fizjologiczną, preparat do odkażania rąk, delikatne gazy jałowe, krem ochronny...

Po sprawdzeniu wielkości pęcherza i ewentualnym przekłuciu jałową igłą, podejmujemy decyzję o wielkości opatrunku. Najpierw odkażanie rąk. Jeśli rana jest bardzo brzydka, to nakładamy jałowe

Nasz Motylek radzi sobie świetnie, pomimo wielu ograniczeń, czym wzbudza w nas podziw, a każdy jego uśmiech dodaje nam sił do walki z tą okropną chorobą. Marzymy o tym, aby cierpiał jak najmniej. Będziemy walczyć o jego zdrowie całe życie, z całych sił.



Więcej informacji znajdziesz na stronie: www.chorobyrazdkie.com

rękawiczki (wszystkie osoby, które mają kontakt z opatrunkami i raną). Przemycamy ranę solą fizjologiczną i delikatnymi gazikami. Docięty jałowymi nożyczkami opatrunek łąduje na ranie, pozostała część opatrunku jest do wyrzucenia, dlatego staramy się dobrać wielkość opatrunku jak najlepiej, żeby przykrył ranę i część zdrowej skóry. Skóra dookoła opatrunku jest smarowana kremem ochronnym. Zakładamy rękaw podtrzymujący, jeśli jest ryzyko obijania rany, to podkładamy „poduszki” i wszystko owijamy opaską podtrzymującą. Zmiana tylko jednego opatrunku trwa około 10-15 minut, a opatrunków może być nawet kilkanaście.

Czasem nasz synek w nocy bardzo płacze i trze nożką o opatrunek. Zdarzało się, że w środku nocy zmienialiśmy opatrunki na wodne, bardziej kojące, ale one mogą być założone w naszym przypadku tylko przez ok. 12 godzin, bo później bardzo wysychają i na początku zdarzyło nam się odlepić opatrunek razem ze skórą. Najpóźniej po 12 godzinach wracamy zatem do opatrunków piankowych.

Same zmiany opatrunków u naszego synka już nie należą do łatwych. Nasz syn jest w takim wieku, że wszystko go ciekawi, nawet opatrunki, które właśnie rodzice zakładają mu na nóżkę. Często jest tak, że opatrunki znajdują się na ziemi i musimy otwierać i docinać nowe. W tej chwili jedna osoba zajmuje się zmianą opatrunku, a druga podaje wszystko, co do zmiany potrzebne i zabawia synka jak może.

Wieczorna kąpiel też nie jest prosta. Kąpać synka muszą przynajmniej dwie osoby. Jedna osoba trzyma opatrzoną nóżkę lub rączkę, a druga myje resztę ciała.

Mamy problem z ubiorem – chodzą tu przede wszystkim o buty – kupujemy większy rozmiar, ale wtedy jeden but pasuje do opatrunku, a drugi jest dużo za duży... Poza tym problemy pojawiają

się latem, kiedy temperatura jest bardzo wysoka i zimą, kiedy w domach włączamy ogrzewanie albo trzeba zakładać ocieplane buty i ciepłe skarpetki, żeby wyjść na zewnątrz. Wtedy rany goją się dłużej.

Dzień kończymy tak samo, jak zaczęliśmy – sprawdzeniem Mu końcowych konsultacji medycznych, rehabilitacji zdrowotnych, które noszą postępy w prawidłowym rozwoju, aby mógł cieszyć się życiem, jak inne zdrowe dzieci. To trudne – miesięczna terapia to koszt około 5 tys. zł.

Dodatkowo, koniecznie przyjmować musi leki, odżywkę i witaminy. Naszym pragnieniem jest zapewnienie Mu końcowych konsultacji medycznych, rehabilitacji zdrowotnych, które noszą postępy w prawidłowym rozwoju, aby mógł cieszyć się życiem, jak inne zdrowe dzieci. To trudne – miesięczna terapia to koszt około 5 tys. zł.

A nasz Motylek? Pomimo tak strasznej choroby jest bardzo radosny i pogodny dzieckiem. To jednocześnie kochany syn, wspaniały wnuczek, dokuźliwy brat. Wesoły optymista – rozrabiaka. Ciekawy świata urwiszek. Dzień zaczyna od ulubionej kawy (kaka) z mamą, a kończy na wygłupach z tatą. Radzi sobie świetnie, pomimo wielu ograniczeń, czym wzbudza w nas podziw, a każdy jego uśmiech dodaje nam sił do walki z tą okropną chorobą. Trudno uwierzyć, że pomimo codziennego bólu, nasze dziecko potrafi się uśmiechać. Wtedy przychodzi gorzka refleksja – przecież On nie zna życia bez bólu... My zaś na przekór wszystkiemu marzymy o tym, by je poznał i cierpiał jak najmniej. Będziemy walczyć o jego zdrowie całe życie, z całych sił. ■

DUMNI RODZICE SYNKA – MOTYLKA

CZY WIESZ, ŻE...

CHOROBY METABOLICZNE I DIETA



Wśród chorób rzadkich jest grupa uwarunkowanych genetycznie wrodzonych wad metabolizmu, w których podstawową i często jedyną formą leczenia jest odpowiednia dieta. Oznacza to, że aby utrzymać organizm w równowadze metabolicznej, czyli zatrzymać lub spowolnić postęp choroby, niezbędne jest przestrzeganie diety przez całe życie.



Warunkiem koniecznym do szybkiego wdrożenia leczenia dietetycznego jest wczesna diagnoza. W miejsce wyłączonych produktów niedozwolonych, dla prawidłowego zbilansowania diety niezbędne jest włączenie produktów pochodzących ze specjalnej produkcji. Są to zbożowe odpowiedniki (chleb, makaron, ryż, mąka), o 10-20-krotnie mniejszej zawartości białka niż w produktach tradycyjnych.



Wczesna diagnoza i systematyczne monitorowanie, zarówno postępowania dietetycznego, jak i farmakologicznego, poprawia efekty leczenia i pomyślnie rokowanie. Niezbędne są dalsze rozwiązania systemowe, rozporządzenia i ustawy MZ (brak ustawy o zawodzie dietetyka), które skutecznie wpłyną na poprawę i koordynację opieki zdrowotnej, umożliwiając osobom z wrodzonymi wadami metabolizmu, osiągnięcie jak najlepszej jakości ich życia.

DIETA NISKOBIAŁKOWYCH WYROBÓW STOSOWANYCH W FENYLOKETONURII

Wytwórnia Artykułów Bezglutenowych BEZGLUTEN s.c. zajmuje się produkcją wyrobów niskobiałkowych od ponad dekady.

Oferta firmy jest bardzo różnorodna – można w niej znaleźć: bułki, chleby, mąki, ciasta w proszku, makarony oraz słodycze i jest sukcesywnie powiększana.

Szeroki wybór sprawia, że codzienna dieta niskobiałkowa może być urozmaicona, a dbałość o jakość surowców oraz ścisła kontrola produkcji zapewniają wysoki standard oraz bezpieczeństwo produktów.



ZAGRAŻAJĄCA ŻYCIU CHOROBA MŁODYCH LUDZI

W Polsce jest kilkudziesięciu chorych cierpiących na nocną napadową hemoglobinurię. Leczenie nowoczesnym, ale kosztownym lekiem, jest wciąż niedostępne w naszym kraju.



Prof. dr hab. n. med. Jerzy Windyga

Kierownik Zakładu Hemostazy i Chorób Metabolicznych w Warszawie

Nocna napadowa hemoglobinuria to niezwykle rzadka choroba nabyta. Bardzo często rozpoczyna się u ludzi młodych, około drugiej, trzeciej dekady życia. Można z nią żyć wiele lat, nie wiedząc o jej istnieniu, a w szczególnych przypadkach może dojść do jej manifestacji, np. u kobiety w ciąży lub podczas infekcji. Objawia się niedokrwistością hemolityczną. U pacjentów dochodzi do niszczenia krwinek czerwonych, występuje także szereg dodatkowych objawów. Są one bardzo niebezpieczne i często zabijają chorych. Te objawy to zakrzepica, nadciśnienie płucne, niewydolność nerek. Chorzy skarżą się na kompletny brak siły, który nie pozwala na normalne funkcjonowanie.

Podstawą diagnostyki jest specjalista, który wie o istnieniu takiej choroby. Lekarz musi powiązać objawy kliniczne z tymi, które przedstawia pacjent, a także udowodnić, że przyczyną niedokrwistości jest zjawisko hemolizy. W tym celu zleca się szereg badań laboratoryjnych oraz specjalistyczny, ale dostępny w Polsce test, którym

jest cytometria przepływowa. Na jego podstawie można definitywnie stwierdzić, że mamy do czynienia właśnie z tą chorobą. Dla lekarzy niestety nie zawsze pierwsze, nawet bardzo dramatyczne objawy oznaczają na tę chorobę. Pierwszym objawem, z którym chory zgłasza się do szpitala, może być zakrzepica żył jamy brzusznej, np. żył wątrobowych zagrażająca życiu. Chory na początku nie trafia do hematologa, tylko wykonuje mu się transplantację wątroby, która kończy się sukcesem, ale niestety po krótkim czasie choroba nawraca.

Jako hematolog, staram się edukować lekarzy innych specjalności i mówić im o istnieniu tej ultra rzadkiej choroby. Chcę aby lekarze, kiedy trafiają do nich pacjenci z ciężką zakrzepicą o nietypowej lokalizacji, wzięli pod uwagę możliwość, że może to być właśnie nocna napadowa hemoglobinuria i skonsultowali przypadek także z hematologiem.

W Polsce leczy się przede wszystkim powikłania nocnej napadowej hemoglobinurii, bez zastosowania nowoczesnej

Jako hematolog staram się edukować lekarzy innych specjalności i mówić im o istnieniu tej ultra rzadkiej choroby.

terapii lekowej. W tym celu wykonuje się przetaczanie krwi. W wyniku tego leczenia, stan pacjenta się poprawia, ale przetoczenia to duża ingerencja w organizm człowieka, a krew może zostać odrzucona. Około 35 proc. pacjentów, którzy są leczeni według najlepszych metod dostępnych w naszym kraju, bez zastosowania najnowszego leku, umiera w ciągu pięciu pierwszych lat choroby.

Na świecie nocną napadową hemoglobinurię leczy się preparatem o nazwie eculizumab. Jest to substancja, która powoduje, że krwinka czerwona przestaje się rozpaść w krwioobiegu chorego. Mimo tego, że nie chorujemy przyczyną, tylko objawem, to u chorych ustępuje niedokrwistość, zmniejszenie, pacjent nie wymaga przetoczeń krwi, hospitalizacji. W Polsce lek niestety nie jest refundowany, ponieważ leczenie jest bardzo drogie. Ale uważam, że pacjentów z nocną napadową hemoglobinurią nie ma wielu, dlatego w interesie obywateli naszego państwa jest to, żeby był on dostępny i mógł ratować życie także naszym chorym.

Shire: Lider w walce z chorobami rzadkimi

Gdyby wszyscy ludzie, u których występują choroby rzadkie mieszkali w jednym kraju, byłby to trzeci, najbardziej zaludniony kraj na świecie. Podczas gdy pojedyncza społeczność związana z konkretną rzadką chorobą jest mała, to wspólnie tworzą jedną bardzo dużą grupę pacjentów, rodzin i opiekunów. Shire działa na rzecz osób, których potrzeby medyczne nie są realizowane. Nigdy się nie poddamy.

OBSZARY TERAPEUTYCZNE

- Choroby neurologiczne
- Choroby genetyczne
- Hematologia
- Onkologia
- Immunologia
- Choroby układu pokarmowego i narządów wewnętrznych
- Okulistyka

ZAANGAŻOWANIE W BADANIA I ROZWÓJ

- 40+** programów będących w przygotowaniu, z których 75% ma wskazanie w leczeniu chorób rzadkich
- 20+** badań fazy I-III, aktywnie rekrutujących pacjentów w 24 krajach
- 10** projektów strategicznej współpracy badawczej w zakresie obszarów terapeutycznych z wysokim poziomem nierealizowanych potrzeb medycznych
- 22 tys+** pracowników w 68 krajach
- 180+** Współpraca z organizacjami działającymi na rzecz pacjentów na całym świecie

\$41.6M

Przekazanych darowizn na rzecz światowych organizacji działających na rzecz pacjentów

CHOROBY RZADKIE W LICZBACH¹

- Zidentyfikowano **7000** chorób rzadkich i zaburzeń
- 80%** chorób rzadkich ma pochodzenie genetyczne
- Dotyczą **350M** ludzi na świecie
- Szacuje się, że **50%** chorób rzadkich rozpoczyna się w dzieciństwie

¹RARE Disease: Facts and Statistics, Global Genes <https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>
Baxalta jest znakiem towarowym Baxalta Incorporated, spółki zależnej pośrednio stowarzyszącej w całości własność Shire plc. Shire oraz logo Shire są znakami towarowymi oraz zarejestrowanymi znakami towarowymi Shire Pharmaceutical Holdings Ireland Limited lub jej spółek zależnych. Baxalta Poland Sp. z o.o. ul. Kałkajca 4, 00-498 Warszawa tel. +48 22 223 03 00

PLBSMG1/17-0006
Przedstawione informacje nie zastępują porad profesjonalnych i/lub medycznych. W celu uzyskania dalszych informacji należy skontaktować się z personelem medycznym.

Materiał przygotowany przez Shire. ©2017 Shire, Lexington, MA 02421. 1-800-828-2088 Wszelkie prawa zastrzeżone. S27193 02/17



Szpiczak plazmocytowy pod lupą ekspertów



Może objawiać się infekcją, zmęczeniem lub bólem pleców. Szpiczak plazmocytowy to choroba nowotworowa, którą wykrywa się w Polsce u około 1 500 osób rocznie. Nowoczesne terapie pozwalają wydłużyć życie chorych. Dzięki nim pacjenci mogą żyć dwa razy dłużej niż jeszcze kilka lat temu.



**Prof. dr hab. n. med.
Krzysztof Giannopoulos**

Klinika Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku
w Lublinie

Szpiczak plazmocytowy jest trzecią pod względem liczby nowo zarejestrowanych przypadków, chorobą nowotworową układu limfoidalnego u dorosłych w Polsce. Szpiczak jest chorobą nieprawidłowych plazmocytoz występujących przede wszystkim w szpiku kostnym i wytwarzającym nieprawidłowe białko – tak zwane białko monoklonalne.

Objawy szpiczaka zależą zarówno od wpływu nieprawidłowych komórek szpiczakowych na komórkę szpiku kostnego, jak również konsekwencji nadmiaru białka monoklonalnego. Do najczęstszych należą: osłabienie, niedokrwistość, bóle kostne i częste infekcje. W badaniach laboratoryjnych obserwuje się niedokrwistość, podwyższone wartości OB i białkomocz. Obecnie zmienia się podejście do leczenia chorych na szpiczaka. O ile nadal nie każdy chory wymaga rozpoczęcia leczenia, bo występują postaci bezobjawowe, to u niektórych chorych leczenie wprowadzane jest wcześniej, zanim dojdzie do uszkodzenia narządów, w oparciu o biologiczne wykładniki aktywności choroby. Dlatego wczesna diagnoza jest niezwykle ważna. Niestety przytoczone wyżej objawy szpiczaka plazmocytozowego nie są charakterystyczne, np.: dolegliwości bólowe u chorych powyżej 60. roku życia występują bardzo często. Podobnie niektóre objawy mogą być tłumaczone innymi chorobami, np.: niewydolność nerek i białkomocz, mogą być łączone z powszechnie występującą cukrzycą. Do postawienia diagnozy potrzebne jest badanie szpiku kostnego oraz wykazanie obecności białka monoklonalnego. Oba badania są dostępne u specjalistów i najczęściej rozpoznanie jest stawiane przez lekarza hematologa.

Niezwykle ważną rolę w stawianiu podejrzenia szpiczaka plazmocytozowego odgrywa lekarz rodzinny, mogący analizować objawy i dokonujący wstępnej diagnostyki różnicowej. W panelu badań podstawowych lekarza rodzinnego występuje analiza moczu, morfologia krwi, OB oraz podstawowe parametry biochemiczne. Na ich podstawie oraz analizując objawy, lekarz rodzinny może postawić podejrzenie szpiczaka. U ponad 80 proc. chorych obserwuje się zwiększone wartości OB, które jest badaniem tanim. OB, czyli odczyn Biernackiego, wskazuje na zaburzenia pomiędzy frakcjami białek osocza, powodujące szybsze opadanie krwinek czerwonych. U chorych na szpiczaka, ze względu na występowanie białka monoklonalnego, wartości OB są podwyższone – u niektórych nawet do wartości trzycyfrowych. Dodatkowo, warto zwrócić uwagę na niewielką amplitudę OB po 1 i 2 godzinach oraz rzadkie podwyższenie wartości białka C reaktywnego (CRP). Ze względu na łatwość i powszechność wykonania oznaczenia CRP, w wielu praktykach lekarskich zrezygnowano z oznaczania OB, przyrównując oba badania, jako narzędzia oceny zapalenia. Bardziej specjalistyczne analizy białek osocza – elektroforeza białek i immunofiksacja – są rzadziej wykonywane przez lekarza rodzinnego, choć już wyniki tego pierwszego mogą ujawnić podejrzenie obecności nieprawidłowego białka monoklonalnego we krwi. Jest to niezwykle istotne, bo dla hematologa chory z białkiem monoklonalnym i podejrzeniem szpiczaka wymaga przyspieszonej diagnostyki.



Dr med. Dominik Dytfeld

Katedra i Klinika Hematologii
i Transplantacji Szpiku Uniwersytetu
Medycznego im. Karola Marcinkowskiego
w Poznaniu

Szpiczak plazmocytowy to nieuleczalna choroba nowotworowa, rozpoznawana u około 1500 osób rocznie w Polsce, liczba ta jest jednak niedoszacowana ze względu na trudność w rozpoznaniu schorzenia. Dzięki nowoczesnym lekom, czas przeżycia pacjentów uległ podwojeniu i obecnie w Europie wynosi około sześciu lat. W Polsce od około dziesięciu lat dostępne są trzy nowoczesne terapie przeciwszpiczakowe. Dwie z grupy tzw.: immunomodulujących – talidomid oraz lenalidomid, są stosowane doustnie. Trzecia substancja to bortezomib, inhibitor proteasomu, który jest podawany dożylnie lub podskórnie. Leczenie tej choroby polega na podawaniu tych substancji w różnych kombinacjach i sekwencjach, niestety wcześniej czy później szpiczak staje się oporny na stosowane preparaty. Obecnie lekarze starają się przede wszystkim możliwie wydłużyć życie pacjenta dzięki jeszcze nowszym lekom. Im więcej tych substancji mają do dyspozycji, tym większa szansa na wydłużenie życia chorego oraz poprawę jego jakości.

Bardzo duży postęp w leczeniu szpiczaka, szczególnie opornego i nawrotowego, dokonał się w ciągu ostatnich trzech lat. Dzięki jeszcze nowszym preparatom, mamy lepsze perspektywy dla pacjentów cierpiących na tę chorobę. Jedną z tych substancji jest zarejestrowany przez europejskie oraz amerykańskie agencje (EMA oraz FDA) pomalidomid, preparat immunomodulujący trzeciej generacji, który przełamuje u części pacjentów oporność na wcześniej stosowane leki z tej grupy. Jest preparatem nowocześniejszym, skuteczniejszym, silniejszym od substancji starszych generacji. Pomalidomid nie wymaga modyfikacji dawki w przypadku niewydolności nerek, pozbawiony jest neurotoksyczności, czyli działania niepożądanego obserwowanego przy stosowaniu niektórych starszych leków. Neurotoksyczność ta objawia się bardzo uciążliwym pieczeniem, a niekiedy nawet bólem stóp i dłoni, czyli tzw.: neuropatią. Neuropatia może przyjmować formę motoryczną, co w skrajnych przypadkach może ograniczać pacjenta ruchowo, doprowadzając do inwalidztwa. Jest to dla pacjentów tak bardzo uciążliwe, że wielu z nich musi przyjmować leki przeciwbólowe, nawet te najsilniejsze, zawierające morfinę, a u niektórych zmuszeni jesteśmy przerwać terapię.

Pomalidomid, podobnie jak i inne, zarejestrowane od 2013 roku substancje przeciwszpiczakowe, takie jak karfilzomib czy daratumumab, adresowany jest przede wszystkim do pacjentów, u których zostały wykorzystane wszystkie obecnie dostępne możliwości leczenia i nie możemy zaproponować już niczego innego. Dzięki tym nowoczesnym terapiom mogliśmy wydłużyć życie pacjenta o kolejne miesiące. Niestety – ani pomalidomid, ani żaden z innych najnowszych preparatów przeciwszpiczakowych, nie są jeszcze w Polsce refundowane. Pacjenci tym samym nie mogą skorzystać z tych terapii. Mamy jednak nadzieję, że zmieni się to w najbliższym czasie i że będziemy mieli możliwość jeszcze skutecznego leczenia szpiczaka w naszym kraju. Należy podkreślić, że każde nowe rozwiązanie daje szansę na przedłużenie życia i usmierzenie bólu oraz cierpienia pacjentów z tą ciężką i nieuleczalną chorobą nowotworową.



Prof. Anna Dmoszyńska

Przewodnicząca Polskiej Grupy
Szpiczakowej

Sytuacja chorych na szpiczaka w Polsce jest dość dobra, ale nie oznacza to, że nie mogłaby być lepsza. Obecnie pacjenci w naszym kraju mają dostęp do nowych terapii przeciwszpiczakowych stosowanych na całym świecie, takich jak talidomid, lenalidomid i bortezomib. Substancje te zwykle kojarzone są ze sobą i deksametazonem. Spowodowało to w ostatnim czasie podwojenie długości życia pacjentów ze szpiczakiem.

Gorzej wygląda sytuacja chorych, którzy są oporni na leczenie początkowe (pierwszej linii), ponieważ w Polsce jeszcze nie mają dostępu do najnowszych leków, w odniesieniu do leczenia refundowanego przez Narodowy Fundusz Zdrowia. Leki te dostępne są w niektórych krajach Unii Europejskiej, ale też nie we wszystkich. Liczymy na dostępność w pierwszej linii lenalidomidu dla chorych, którzy nie kwalifikują się do transplantacji komórek krwiotwórczych, a także leku, który byłby stosowany u chorych opornych na leczenie. Stosowane w Polsce leki podawane są doustnie lub podskórnie, więc chory do szpitala zgłasza się tylko na jego podanie i wizyty kontrolne.

Szpiczak jest chorobą nieuleczalną, często bardzo bolesną, szczególnie w początkowej fazie, kiedy u chorych występują złamania kości lub ciężkie infekcje. Staramy się jednak zawsze namawiać pacjentów, aby dopóki są na siłach, pozostawali aktywni zawodowo, ponieważ pozwoli im to choć na chwilę przestać myśleć o chorobie. Główne potrzeby chorych na szpiczaka w Polsce, to przede wszystkim dostęp do ośrodków klinicznych prowadzących badania kliniczne z najnowszymi lekami, ale także szybkie postawienie właściwego rozpoznania. Wczesna diagnoza i wdrożenie leczenia w wypadku tej choroby jest dla pacjenta bardzo ważne, gdyż może zapobiec rozwojowi zmian narządowych, takich jak niewydolność nerek czy destrukcja układu kostnego, przyczyniając się jednocześnie do przedłużenia życia.

W Polsce ciągle za mało jest ośrodków hematologicznych wyspecjalizowanych w leczeniu szpiczaka plazmocytozowego, za mało też jest lekarzy hematologów. Dla pacjentów ze szpiczakiem niezbędna jest także kompleksowa opieka rehabilitacyjna i psychologiczna.

W Polsce obecnie bardzo prężnie działają fundacje pomagające chorym na szpiczaka. Fundacja Caritas i Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Szpiczaka, organizując spotkania i szkolenia dla pacjentów z całej Polski, są dla nich ogromnym wsparciem. Podczas tych spotkań można porozmawiać z lekarzami, otrzymać porady dotyczące rehabilitacji, odżywiania, możliwości leczenia szpiczaka. Organizacje pacjenckie wydają także różne poradniki dla chorych. To bardzo potrzebna pomoc, którą chorzy i lekarze niezwykle sobie cenią.

TRENDY

Nowoczesne metody leczenia szansą dla chorych na hemofilię



Bogdan Gajewski

Przewodniczący Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Hemofilię

■ W Polsce na hemofilię i pokrewne skazy krwotoczne choruje ponad 5 tys. osób (dane Instytutu Hematologii i Transfuzjologii z marca 2016 roku). Chorzy potrzebują stałej opieki medycznej, a także stosowania leków, które w najlepszy sposób mogą ich chronić przed krwawieniami. Niestety, leki najnowszej generacji nie są jeszcze dostępne w Polsce.



Prof. dr hab. n. med. Jerzy Windyga

Kierownik Zakładu Hemostazy i Chorób Metabolicznych w Warszawie

Nowoczesna terapia to szansa na całkowite wyleczenie chorych z hemofilią typu B. Metoda ta przechodzi jeszcze próby kliniczne i jest cały czas dopracowywana, ale mamy nadzieję, że już niedługo będziemy mogli leczyć nią pacjentów.

Dlaczego profilaktyka czasami zawodzi i chorzy wciąż mają wylewy?

Na świecie chorych na hemofilię leczy się zupełnie inaczej. Pacjenci poddawani są dokładnej ocenie ogólnego stanu zdrowia. Dobierany jest dla nich indywidualny sposób leczenia. U wielu pacjentów stosuje się też czynniki krzepnięcia o przedłużonym czasie działania. Ich zaletą jest to, że podaje się je rzadziej niż tradycyjne leki starszej generacji, mogą też lepiej chronić przed krwawieniami, a jest to szczególnie ważne w leczeniu dzieci chorych na hemofilię. Dobra profilaktyka pozwala zaoszczędzić pieniądze. Dzięki skutecznej profilaktyce chorzy mogą praktycznie normalnie i aktywnie żyć.

Jakie są standardy leczenia chorych na hemofilię w Polsce, a jakie na świecie?

Trudno mówić o standardach leczenia hemofilii w ośrodkach leczenia w Polsce, ponieważ ze wzglę-

wybitnych specjalistów w dziedzinie hematologii, ale niestety nie jest w pełni realizowany.

Czego brakuje chorym na hemofilię?

Przed wszystkim ośrodków kompleksowego leczenia, które zgodnie z programem powinny powstać, a których powstanie cały czas przekładano. Obecna sytuacja wygląda tak, że nawet w ośrodku referencyjnym, którym jest Instytut Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, na wizytę u specjalisty chorzy muszą niekiedy czekać kilka miesięcy. Pacjenci chorzy na hemofilię wymagają czasem bardzo pilnej konsultacji, a jej odkładanie powoduje zagrożenie dla ich zdrowia oraz życia.

Co myśli Pan na temat nowych czynników krzepnięcia o przedłużonym okresie półtrwania, w porównaniu do konwencjonalnych (zarówno osoczowych jak i rekombinowanych)?

Czynniki o przedłużonym okresie działania są niewątpliwie postępem w leczeniu hemofilii. Pacjenci z tą samą postacią skazy krwotocznej mają różne tendencje do krwawień – u jednych pacjentów te same leki działają krócej, a u innych dłużej, w związku z czym pacjenci ci w różnym stopniu są chronieni przed krwawieniami.

Planując leczenie profilaktyczne, należy też uwzględnić różne poziomy aktywności pacjentów: jedni prowadzą siedzący tryb życia, inni raczej dynamiczny, który może bardziej sprzyjać krwawieniom. Nowe czynniki krzepnięcia mogą stanowić alternatywę dla takich chorych. Lekarz powinien mieć możliwość skorzystania z najbardziej optymalnej terapii, uwzględniając wszystkie te uwarunkowania, przebieg choroby, jak również rodzaj czynnika krzepnięcia (konwencjonalny lub lek o wydłużonym czasie działania).

Narodowy Program Leczenia Chorych na Hemofilię kończy się w 2018 roku. Czy jest szansa, że powstanie jego kolejna edycja?

Polska nadal odbiega od światowych standardów leczenia hemofilii. Chcielibyśmy, aby nowa edycja programu zapewniła kompleksową opiekę, indywidualizację leczenia i aby program dawał szansę na nowoczesne leczenie wszystkim pacjentom, którzy tego wymagają – uwzględniając zmiany w leczeniu i dobry dostęp do nowszych leków. Bardzo ważna jest też zmiana procedur wyceny leczenia chorych na hemofilię, aby to leczenie nie załamało się i mogło nadal w Polsce funkcjonować. Obecnie NFZ nie refunduje rzeczywistych kosztów leczenia chorych na hemofilię. ■

Czym są nowoczesne czynniki krzepnięcia i jak mogą pomóc chorym na hemofilię?

Idea czynników o przedłużonym działaniu jest bardzo prosta – przy pomocy niezwykle zaawansowanych technologii, czynnik krzepnięcia, czyli białko, możemy zmienić. Poprzez manipulację lub doczepienie sprawiamy, że żyje ono dłużej w krwioobiegu pacjenta. Dzięki temu chory może być leczony profilaktycznie, co jest absolutnie rekomendowaną, obecnie najlepszą metodą leczenia hemofilii. Dzięki nowoczesnym czynnikom krzepnięcia nie mamy do czynienia z powstrzymywaniem powstałych już krwawień, tylko wyprzedzamy je i zapobiegamy ich powstawaniu. Czas półtrwania obecnie używanych czynników krzepnięcia wynosi kilkanaście godzin. Dla pacjentów oznacza to konieczność wykonywania zastrzyków nawet co drugi dzień. Nowoczesne czynniki krzepnięcia pozwalają zmniejszyć liczbę podań leku nawet o jedną trzecią. W roku może to być dla pacjenta nawet 50-60 zastrzyków mniej.

Kolejnym aspektem stosowania nowoczesnych czynników krzepnięcia jest możliwość utrzymania należytej wartości czynnika w organizmie człowieka, która pozwala na normalne funkcjonowanie. Dzięki temu pacjenci nie krwawią samoistnie, a krwawienia przy urazach są znacznie słabsze niż przy standardowych lekach. Takie działania przede wszystkim zwiększają skuteczność leczenia, a u pacjentów nie dochodzi do urazów wewnętrznych i zniszczenia stawów.

Czy na świecie stosuje się jeszcze inne nowoczesne metody leczenia hemofilii?

Trwają także badania nad lekami, które nie są typowymi czynnikami krzepnięcia, ale mogą pozwolić uzyskać u chorych całkowite zabezpieczenie przed krwawieniami. Częściczki, które są obecnie w opracowaniu, wykazują skuteczność w leczeniu hemofilii typu A. Podawane są podskórnie i należy je przyjmować tylko raz w miesiącu. Ta metoda leczenia może całkowicie zrewolucjonizować leczenie hemofilii.

Czy jest szansa na to, że kiedyś lekarze będą w stanie całkowicie wyleczyć pacjenta z hemofilią?

Myszę, że tak – kolejne próby kliniczne, o których warto wspomnieć, prowadzone są nad terapią genową. Ma być ona szansą dla chorych na hemofilię typu B pacjentów i zostaje wszczepiony gen, dzięki któremu wątroba zaczyna syntetyzować białko, którego mu brakuje. Ta nowoczesna terapia to szansa na całkowite wyleczenie chorych z hemofilią typu B. Oczywiście ta metoda przechodzi jeszcze próby kliniczne i jest cały czas dopracowywana, ale mamy nadzieję, że już niedługo będziemy mogli leczyć nią naszych pacjentów.

Jakie zmiany są potrzebne w Polsce, aby zapewnić pacjentom jeszcze lepsze leczenie?

Choroby rzadkie, jak sama nazwa wskazuje, występują bardzo rzadko. Wielu lekarzy w swojej karierze nigdy nie spotka pacjenta z taką chorobą, dlatego nie mamy wielu specjalistów zajmujących się takimi przypadkami. Tak więc należy kumulować wiedzę i fachowość odnośnie chorób rzadkich w ośrodkach, których liczba powinna być taka, żeby zapewnić opiekę nad chorymi na danym terytorium. W każdym województwie powinien być jeden ośrodek dla dzieci i jeden dla dorosłych, który leczy hemofilię. Powinien zapewnić podstawowe leczenie pacjentom oraz niezbędne leki. Natomiast na terenie kraju powinno działać kilka większych, jeszcze bardziej wyspecjalizowanych placówek, które będą pomagać pacjentowi, gdy dochodzi do większych problemów. Chorzy na hemofilię przez to, że teraz żyją dłużej, chorują także na inne choroby, nowotwory, migotanie przedsionków. Leczenie takiego pacjenta jest niezwykle trudne i wymaga fachowej wiedzy. Zależy nam na tym, żeby jedno miejsce koordynowało leczenie pacjentów z najbardziej skomplikowanymi problemami zdrowotnymi.

Na świecie leczenie hemofilii jest na wyższym poziomie niż w Polsce. Czy jest szansa, że zmiany organizacyjne, likwidacja Narodowego Funduszu Zdrowia, poprawią sytuację pacjentów z tą chorobą?

Lekarze nie boją się zmian organizacyjnych, ale zależy nam na tym, żeby te zmiany nie skomplikowały życia pacjentów. Leczenie hemofilii w Polsce, w porównaniu z sytuacją sprzed kilku lat, jest na o wiele wyższym poziomie. W Polsce obecnie wykonuje się transplantacje wątroby u chorych z hemofilią, które kończą się sukcesem. Operowaliśmy także kilkuset chorych, którzy przez krwawienia mieli całkowicie zniszczone stawy.

Bardzo ważna jest też zmiana procedur wyceny leczenia chorych na hemofilię. Stawki płacone szpitalom są skandalicznie niskie. Za te pieniądze nie da się wykonywać badań i leczyć pacjenta. Taka sytuacja sprawia, że pacjenci z hemofilią są niechciani przez szpitale. My w naszym Instytucie, oczywiście mimo wszystko będziemy leczyć chorych na hemofilię, bo się na tym znamy i w tym specjalizujemy, ale do czasu, aż nasza placówka nie zbankrutuje, a przy obecnym finansowaniu jest to niestety możliwe. Taka polityka finansowania powoduje zacofanie w danej dziedzinie medycznej. Szpitale nie rozwijają się, a pacjentów wola odsyłać do innych placówek, żeby pozbyć się problemów. ■

Nowe czynniki krzepnięcia mogą stanowić alternatywę dla chorych. Lekarz powinien mieć możliwość skorzystania z najbardziej optymalnej terapii.

dów organizacyjnych oraz złej wyceny nie mogą one powstać i rozwinąć się. Mogę opowiedzieć, jak to wygląda w Irlandii, gdzie wyjechał jeden z naszych chorych. Jest on aktywny zawodowo i radzi sobie dobrze pomimo ciężkiej postaci hemofilii. W poradni lekarz wyznaczył czas półtrwania czynnika krzepnięcia w jego organizmie. Na tej podstawie zalecił leczenie. Ze względu na krótki czas półtrwania czynnika krzepnięcia, zalecił przyjmowanie czynnika co drugi dzień. Ponieważ jednak nadal dochodziło do krwawień, pojawiały się też problemy z wstrzyknięciami dożylnymi. Czasem nawet pielęgniarki musiały wkłuwać się do żył na powierzchni stóp. Lekarz zmienił lek na długodziałający, który zapewniał lepszą ochronę przed krwawieniami i umożliwił zmniejszenie częstotliwości bardzo kłopotliwych wstrzyknięć. Chory rozwinął się zawodowo, a dzięki skutecznemu leczeniu profilaktycznemu unika pogłębienia niepełnosprawności. Na świecie standardem są ośrodki leczenia chorych na hemofilię, które oferują dobrą opiekę ambulatoryjną i zapewniają odpowiednio dobrany, zindywidualizowany sposób leczenia. Mam nadzieję, że takie ośrodki wkrótce powstaną i rozwiną się także i w Polsce.

Co zapowiadał Narodowy Program Leczenia Chorych na Hemofilię i Pokrewne Skazy Krwotoczne?

Program zapewnił pacjentom dobry dostęp do czynników krzepnięcia na terenie całego kraju. Jest to bardzo ważne, bo dobry dostęp i szybkie podanie leku chroni nas przed groźnymi powikłaniami hemofilii. Program powstał przy współpracy wielu

HEMOFILIA



156

poddań dożylnych
ROCZNIE



Od 73
do 122

poddań dożylnych
ROCZNIE

Tak przedstawia się częstotliwość przyjmowania leków w przypadku konwencjonalnych czynników krzepnięcia

Tak zmniejsza się częstotliwość przyjmowania leków w przypadku czynnika o przedłużonym okresie półtrwania.

HEMOFILIA



104

podania dożylnie
ROCZNIE



Od 37
do 52

poddań dożylnych
ROCZNIE

Tak przedstawia się częstotliwość przyjmowania leków w przypadku konwencjonalnych czynników krzepnięcia.

Tak zmniejsza się częstotliwość przyjmowania leków w przypadku czynnika o przedłużonym okresie półtrwania.

LECZENIE OSTREJ BIAŁACZKI PROMIELOCYTOWEJ BEZ CHEMIOTERAPII



**Prof. dr hab. n. med.
Wiesław W. Jędrzejczak**
Specjalista hematolog

■ Białaczka promielocytowa to jeden z typów ostrej białaczki szpikowej, który rozwija się bardzo szybko w organizmie chorego. Białaczka promielocytowa u rasy białej występuje rzadko, dużo częściej spotykana jest u ludzi rasy orientalnej, np. w Chinach. W większości przypadków jest ona spowodowana translokacją chromosomów, czyli defektem genetycznym.



**Prof. dr hab. n. med.
Agnieszka Wierzbowska**
Specjalista hematolog

■ Przeprowadzone w ostatnich latach badania dały możliwość leczenia jednego z podtypów ostrej białaczki szpikowej bez zastosowania chemioterapii. Jeśli chory na ostrą białaczkę promielocytową szybko trafi do specjalisty, ma ogromne szanse na całkowite wyleczenie choroby.

Oprócz typowych objawów białaczkowych, takich jak osłabienie, zawroty głowy, zasłabnięcia, łatwa męczliwość, infekcje, białaczka promielocytowa charakteryzuje się skazą krwotoczną. U chorych pojawiają się zasinienia, wybroczyny i obfite krwawienia z błon śluzowych na podłożu tzw. zespołu wykrzepiania wewnątrznaczyniowego. To właśnie krwotoki są najwięk-

wykrzepiania. W dalszej diagnostyce wykonywane są badania szpiku oraz badania molekularne. Dla pacjentów z białaczką promielocytową bardzo ważne jest, aby jak najszybciej trafili do wyspecjalizowanego ośrodka zajmującego się leczeniem ostrych białaczek szpikowych. W takiej placówce pacjent poddawany jest kompleksowym badaniom oraz zostaje włączone leczenie, które zapobiegnie szybkiej

ostrą białaczką promielocytową to choroba, w której leczeniu dokonał się największy postęp spośród wszystkich typów ostrych białaczek. Obecnie jest ona niemal całkowicie wyleczalna.

Przełom nastąpił po włączeniu pierwszej terapii celowanej. Pacjentom podano preparat, który wnika do chorych komórek nowotworowych i stymuluje ich dojrzewanie do prawidłowych krwinek białych. Dzięki dołączeniu tego leku do chemioterapii, udaje się uzyskać remisję choroby u 90-95 proc. chorych z białaczką promielocytową, a wieloletnie przeżycie (powyżej 5 lat) u 85-90 proc. Bardzo ważne jest, aby zastosować tę terapię jak najwcześniej (już w przypadku podejrzenia

Niedawno zostały opublikowane wyniki badań, które wykazują kolejny przełom w leczeniu ostrej białaczki promielocytowej. Naukowcy zastosowali leczenie, w którym połączyli skuteczne metody początkowej terapii z nowym leczeniem celowanym. Okazało się, że taka kombinacja przyniosła jeszcze lepsze skutki. Remisję choroby stwierdzono u wszystkich leczonych chorych, a u 98 proc. wieloletnie przeżycie w remisji. Ogromną zaletą takiej terapii jest całkowite wyłączenie z niej cytostatyków. Dzięki temu można uniknąć poważnych działań niepożądanych. Oczywiście przy zastosowaniu nowych preparatów mogą także wystąpić skutki uboczne, ale są one łagodniejsze niż w przypadku zastosowania chemioterapii.

JEŚLI ZOSTANIE OPANOWANY WCZESNY ETAP CHOROBY, DALSZE LECZENIE JEST BARDZO SKUTECZNE I UMOŻLIWIA CHORYM WIELOLETNIE ŻYCIE.

szym niebezpieczeństwem dla pacjentów z tym typem ostrej białaczki szpikowej, ponieważ mogą prowadzić do trwałych uszkodzeń organów. Nieleczona białaczka promielocytowa może spowodować śmierć pacjenta, nawet w ciągu kilku dni.

Chorzy z białaczką promielocytową najczęściej zgłaszają się do lekarza z powodu obfitych krwotoków z nosa czy dziąseł, ale także z powodu anginy lub innej infekcji. Już po wykonaniu rutynowych badań, takich jak morfologia krwi, można podejrzewać zachorowanie na ten typ białaczki. Dodatkowo, w przypadku białaczki promielocytowej powinno się wykonać takie badanie, jak koagulogram, czyli badanie krzepnięcia. Dzięki temu badaniu można wykryć zespół wewnątrznaczyniowego

śmierci z powodu krwawienia. Szybka reakcja, odpowiednia opieka i leczenie, prawie zawsze zapewniają pacjentom remisję choroby.

Obecnie leczenie pacjenta w Polsce polega na stosowaniu terapii celowanej i cytostatyków. Takie skojarzone leczenie daje bardzo dobre wyniki.

Jeśli zostanie opianowany wczesny etap choroby, dalsze leczenie jest bardzo skuteczne i umożliwia chorym wieloletnie życie. Jest to też pierwszy rodzaj ostrej białaczki szpikowej, gdzie dzięki zastosowaniu nowoczesnych preparatów, można uzyskać ten skutek bez wykorzystania cytostatyków, czyli potocznie zwanej chemioterapii. Dzięki temu pacjenci mogą uniknąć wielu poważnych powikłań.

NIEDAWNO ZOSTAŁY OPUBLIKOWANE WYNIKI BADAŃ, KTÓRE WYKAZUJĄ KOLEJNY PRZEŁOM W LECZENIU OSTREJ BIAŁACZKI PROMIELOCYTOWEJ.

choroby). Dzięki temu udaje się powstrzymać ciężkie w skutkach krwotoki, które są charakterystyczne dla tego typu białaczki i bardzo niebezpieczne dla chorych. Po potwierdzeniu choroby podaje się także cytostatyki. Taki sposób leczenia jest bardzo skuteczny, ale jak w każdym przypadku zastosowania chemioterapii, może nieść za sobą ciężkie powikłania, takie jak infekcje, wtórne nowotwory, czy uszkodzenie serca.

Dotychczas na świecie i w Polsce terapia celowana była stosowana tylko w leczeniu odpornej albo nawrotowej ostrej białaczki promielocytowej. Dzięki świetnym wynikom badań uzyskanym przez naukowców kilka miesięcy temu, nowa metoda została dopuszczona przez Europejską Agencję Leków do leczenia białaczki promielocytowej o niskim i pośrednim ryzyku nawrotu. Mamy nadzieję, że ta metoda już niedługo będzie mogła być stosowana także w naszym kraju.

OSTRA BIAŁACZKA PROMIELOCYTOWA W LICZBACH



To wtedy po raz pierwszy została opisana ostra białaczka promielocytowa.

15 %

Taki procent wszystkich białaczek stanowi ostra białaczka promielocytowa.



20-50 lat

Choroba ta dotyka najczęściej osoby w takim przedziale wiekowym.



20 lat

Choroba z nieuleczalnej jeszcze 20 lat temu, stała się przykładem białaczki o bardzo dobrym rokowaniu.



70-80 %

U tylu chorych istnieje szansa na uzyskanie remisji po leczeniu.



90-95 %

Remisję po leczeniu indukcyjnym osiąga aż tylu leczonych, a oporność jest rzadka.

65 %

Pięcioletnie przeżycie całkowite jest obserwowane u około takiej grupy leczonych.