

Choroby rzadkie

Anna Sudół

**Nie pozwólmy,
żeby choroba
przeszkodziła
nam w spełnianiu
marzeń**

Ekspert
Diagnostyka w kierunku
nowotworów
neuroendokrynych
rozwijają się dynamicznie **s6**

Wyzwania
Pacjenci z zespołem
Cushinga bez
dostępu do leczenia
farmakologicznego **s10**

Sprawdź
Chorzy na
fenyloketonurię
(PKU) – jak wygląda
ich życie? **s11**



WYZWANIA



Choroby rzadkie w Polsce

W WYDANIU

04



Prof. dr hab. n. med. Tomasz Szczepański
Jak wygląda dostęp do terapii pierwotnej małopłytkowości immunologicznej (ITP)?



08

Prof. dr hab. n. med. Jerzy Windyga
Nocną napadawą hemoglobinurii możemy leczyć



Prof. dr hab. n. med. Marcin Kurzyna
Tętnicze nadciśnienie płucne wciąż nie jest chorobą uleczalną

Project Manager: **Magdalena Nędza**
+48 537 641 500, magdalena.nedza@mediaplanet.com
Business Developer: **Karolina Likos**
Content and Production Manager: **Izabela Krawczyk**
Head of Business Development: **Karolina Kukielka**
Managing Director: **Adam Jabłoński**
Skład: **Mediaplanet**
Designer: **Natalia Sędek**
Web Editor: **Tatiana Anusik**
Opracowanie redakcyjne: **Sonia Młodzianowska, Aleksandra Podkówa**
Fotografie: istockphoto.com, zasoby własne
Kontakt: e-mail: pl.info@mediaplanet.com
MEDIAPLANET PUBLISHING HOUSE SP Z O.O.
ul. Przyokopowa 31, 01-208 Warszawa

facebook.com/choroby rzadkiePL

mediaplanetpl

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

Please Recycle

Mówiąc o pacjentach z chorobami rzadkimi, mówimy o ok. 3 mln pacjentów w Polsce (36 mln w UE i 350 mln na świecie). Warto zdać sobie sprawę, że mimo iż poszczególne choroby rzadkie występują średnio w pięciu na 10 tys. urodzeń, to wszystkich pacjentów cierpiących na te choroby jest wielu.

Tekst: **Marzena Nelken**



Witold Michatek
Dyrektor Federacji Pacjentów Polskich

Jaka jest sytuacja pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce?

Jeśli mówimy o sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce, to problemem jest nadal diagnostyka. Od wystąpienia pierwszych objawów klinicznych do zdiagnozowania choroby rzadkiej upływa od kilku miesięcy do kilku, a nawet kilkadziesiąt lat. Są choroby, które muszą być wykryte jeszcze przed wystąpieniem objawów klinicznych, tak jak np. fenylketonuria, co daje szansę leczenia i zapobiegania ciężkim ich skutkom, np. uszkodzeniu mózgu.

Wiarygodna i wczesna diagnostyka nie jest jednak łatwa. Nadal mierzymy się z utrudnieniami wczesnego rozpoznania klinicznego. Informacja o chorobach rzadkich wśród lekarzy pierwszego kontaktu i innych specjalistów jest nadal zbyt słabo rozpowszechniona. Do tego dochodzi ograniczony dostęp do badań diagnostycznych.

Z jakimi innymi problemami, oprócz trudności w diagnostyce, zmagają się pacjenci cierpiący na choroby rzadkie oraz jakie są ich najważniejsze potrzeby?

Przede wszystkim brak skoordynowanej opieki. Niestety, na dzień dzisiejszy nie ma ośrodków referencyjnych dysponujących odpowiednim doświadczeniem oraz możliwościami diagnostycznymi i terapeutycznymi, w których możliwa byłaby tego typu kompleksowa, wielokładowa opieka medyczna.

Powinna być ona zintegrowana z systemem edukacji i wsparcia społecznego. Dziś w Polsce np. istnieje siedem różnych systemów orzecznictwa o niepełnosprawności. Pacjenci nie tylko muszą walczyć ze swoją chorobą, ale też często toną w gąszczu przepisów, które w założeniu powinny ich wspierać.

A co z dostępnością leków?

Jest to kolejna bolączka – dostęp do leków sieroonych jest ograniczony z względu na problemy z refundacją. Pomimo dużego postępu refundacyjnego w ostatnich latach dostęp do tych leków jest nadal niezadowalający i o wiele gorszy niż w innych państwach UE.

Czym jest Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich i co jego wprowadzenie oznacza dla pacjentów?

Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich powstał, aby umożliwić wypracowanie optymalnego modelu kompleksowej opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Jest odpowiedzią na te wszystkie potrzeby, o których mówiłem powyżej. Systemowe rozwiązania mają szansę zapewnić chorym bezpieczną i skuteczną opiekę, dlatego Federacja Pacjentów Polskich jest od wielu lat zaangażowana w prace nad wspomnianym planem.

Dlaczego tak ważne jest, aby w Polsce został przyjęty taki dokument?

Federacja Pacjentów Polskich reprezentuje, poprzez organizacje członkowskie, ok. 50 tys. pacjentów z najróżniejszymi chorobami. Jesteśmy przekonani, że każdy pacjent, niezależnie od tego, na jaką jednostkę chorobową zostanie zdiagnozowany, ma prawo do terapii najwyższej jakości, bezpiecznej i efektywnej. Żaden pacjent nie powinien być pozostawiony sam sobie w systemie opieki zdrowotnej, nawet jeśli jest jedyną osobą w Polsce chorującą na daną chorobę.

28 lutego będziemy obchodzić Światowy Dzień Chorób Rzadkich. Jak będzie wyglądała tegoroczna edycja w obliczu pandemii?

Federacja Pacjentów Polskich rokrocznie bierze udział w obchodach Światowego Dnia Chorób Rzadkich.

W Polsce obchody odbędą się po raz jedenasty z inicjatywy jednej z naszych organizacji członkowskich – Krajowego Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich ORPHAN. W tym roku, w związku z pandemią, konferencja będzie miała charakter hybrydy i odbędzie się 28 lutego 2021 w wirtualnych wnętrzach Pałacu na Wodzie w Łazienkach Królewskich w Warszawie.

Jak co roku do udziału w wydarzeniu zapraszani są przedstawiciele parlamentu i administracji rządowej, eksperci, klinicyści, przedstawiciele stowarzyszeń pacjentów oraz sami pacjenci.

Podczas tegorocznych obchodów usłyszymy o koncepcji i planach wdrażania egalitarnej polityki wobec chorób rzadkich, w ramach przygotowywanego przez resort zdrowia Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich.

Zachęcam Państwa do odwiedzenia strony, gdzie znajdują się szczegóły wydarzenia, czyli: www.dzienchorobrzadkich.org.



Więcej informacji na stronie:

choroby rzadkie.com

PROBLEM

Wrodzony obrzęk naczynioruchowy – jak odróżnić go od innych chorób?

Wrodzony obrzęk naczynioruchowy to choroba rzadka, której diagnostyka może trwać latami. Jak zatem odróżnić ją od alergii?

Jak wygląda charakterystyka choroby i jak przedstawia się jej epidemiologia?

Obrzęk naczynioruchowy wrodzony HAE zaliczany jest do chorób rzadkich. Cechują go napady obrzęku tkanki podskórnej i podśluzówkowej, powstające pod wpływem mediatorów, takich jak bradykinina, co powoduje nadmierną

życia. Wczesne początki mogą zwiastować cięższy przebieg choroby. Przed wystąpieniem obrzęku chory odczuwa gorsze samopoczucie, zmęczenie, mrowienia, drętwienia w różnych częściach ciała. Obrzęki mają charakter napadowy, występują samoistnie, choć mogą pojawić się pod wpływem wysiłku fizycznego, stresu, infekcji, urazu mechanicznego, zabiegu medycznego (stomatologicznego, endoskopowego). Towarzyszy im często ból, bez świądu czy pokrzywki. Obejmować mogą każdą część ciała, w tym przewód pokarmowy, dając silne bóle brzucha, a także gardło i krtań, stanowiąc bezpośrednie zagrożenie życia. Mogą ustąpić samoistnie po dwóch-pięciu dniach. Obrzęki nie tracą na sile po zastosowaniu leków przeciwhistaminowych, glikokortykosteroidów oraz adrenaliny, stosowanych standardowo do leczenia obrzęków.

Jak wygląda ścieżka diagnostyczna tej rzadkiej choroby?

Chorzy z opisanymi wcześniej objawami powinni zgłosić się do lekarza i poprosić o skierowanie do alergologa czy poradni, która specjalizuje się w diagnostyce i leczeniu HAE. Mogą oni wykonać badanie C4 komplementu, oznaczyć stężenie i aktywności C1 inhibitora. Warto jednak mieć na uwadze, że jego wartości nawet



Dr n. med. Tomasz Matuszewski

Starszy specjalista,
Poradnia Alergologii
i Immunologii przy
Klinice Chorób
Wewnętrznych,
Pneumonologii,
Alergologii
i Immunologii
Klinicznej – Wojskowy
Instytut Medyczny,
Przewodniczący sekcji
Wrodzonego Obrzęku
Naczynioruchowego
Polskiego Towarzystwa
Alergologicznego

u chorego mogą być prawidłowe lub graniczne. Rozpoznanie HAE u pacjenta, poza badaniami, wymaga zebrania dokładnego wywiadu co do występowania samoistnych obrzęków, epizodów nawracających bólów brzucha, braku odpowiedzi na standardowe leczenie. U około 80 proc. na chorobę wskazuje występowanie dodatniego wywiadu rodzinnego.

Czy choroba ma swoje podtypy?

HAE podzielić możemy na typ I z niedoborem C1, typ II z zaburzoną aktywnością C1, typ III charakteryzujący się różnego rodzaju mutacjami w układzie krzepnięcia oraz na obrzęk nabyty z niedoborem C1.

Z jakimi konsekwencjami może wiązać się atak HAE?

Należy pamiętać, że szczególnie niebezpieczne są obrzęki w obrębie krtani lub gardła, które mogą prowadzić do zamknięcia dróg oddechowych i uduszenia. Brak rozpoznania nie daje nam możliwości włączenia celowanego leczenia.

Jak przedstawia się terapia HAE?

W Polsce w terapii HAE stosowane są refundowane leki w formie dożylny oraz podskórnej. Służą do leczenia obrzęków zagrażających życiu w obrębie gardła, krtani i jamy brzusznej oraz do profilaktyki krótkoterminowej. Leczenie dożylny polega na uzupełnieniu niedoboru inhibitora i może być stosowane w każdym wieku, u kobiet w ciąży i w okresie karmienia. Leczenie podskórne polega na blokowaniu receptorów dla bradykininy. W Polsce mamy sieć ośrodków zajmujących się chorymi na HAE, gdzie uczymy, jak poprawnie i efektywnie podać sobie lek. Na łamach „Alergologii Polskiej” wydaliśmy zalecenia dla lekarzy dotyczące diagnostyki i leczenia HAE.



Ataki HAE pojawiają się w różnym wieku, nawet między 5. a 10. rokiem życia.

przepuszczalność naczyń krwionośnych. Dziedziczony jest autosomalnie dominująco, 1:30-1:50 tysięcy, co oznacza, że 50 proc. dzieci osób z HAE ma prawdopodobieństwo odziedziczenia tej choroby. W Polsce mamy ponad 450 chorych, jednak szacuje się, iż może być ich dwa razy więcej.

Jak i kiedy objawia się choroba? Po czym poznać, że należy udać się do specjalisty?

Ataki HAE pojawiają się w różnym wieku, nawet między 5. a 10. rokiem



Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Swixx  **BioPharma**
Modern Medicines for All

Nowoczesne leczenie chorób rzadkich i ultrarzadkich

www.swixxbiopharma.com

Co wiemy o pierwotnej immunologicznej małopłytkowości?

Pierwotna immunologiczna małopłytkowość (ITP) pierwszy raz została opisana w 1025 r. w wielotomowym „Kanonie medycyny” przez perskiego lekarza Avicennę, a stwierdzona w 1735 r. przez Paula Werlhofa u młodej kobiety z krwawieniem z błon śluzowych i skóry, które wystąpiły po przebyciu choroby zakaźnej.



Dr n. med. Anna Sikorska
Kierownik Oddziału Chorób Wewnętrznych Kliniki Zaburzeń Hemostazy i Chorób Wewnętrznych Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie

Jest to nabyta choroba autoimmunologiczna (z autoagresji), w której organizm atakuje własne płytki krwi – komórki pomagające w tworzeniu skrzepu zatrzymującego krwawienie oraz megakariocyty produkowane w szpiku. W morfologii stwierdzamy izolowane zmniejszenie liczby płytek poniżej 100 x 103/μl przy prawidłowych wartościach pozostałych elementów krwi. Od kilku lat uległy zmianie koncepcje mówiące o mechanizmie powstania małopłytkowości w ITP. Pierwotnie uważano, że przyczyną jest niszczenie płytek przez autoprzeciwiactwa. Obecnie uważa się, że ITP wynika ze złożonych procesów, w których rolę odgrywają upośledzone wytwarzanie płytek na skutek zaburzenia procesu trombopoetyzy i megakariopoetyzy oraz produkcja cytokin i cytotosycyzyne limfocyty T.

Pod względem immunologicznym ITP dotyka pacjentów obu płci bez wpływu na wiek. Jednak choroba 2-3-krotnie częściej dotyka kobiet niż mężczyzn. Zachorowalność wzrasta z wiekiem, a po 60. r.ż. różnice zależne od płci zanikają.

Mówiąc o objawach, warto podkreślić, że są one zmienne. Choroba charakteryzuje się podstępym początkiem. Około ¼ osób zgłasza się w stanie

bezobjawowym, a rozpoznawana jest w toku rutynowych badań krwi. Pacjenci objawowi zgłaszają się z wybroczynami na skórze kończyn, tułowi i błonach śluzowych, z krwawieniami z nosa i dziąseł, podskórnymi wylewami, łatwością siniaczenia, utrzymującymi się krwawieniami po niewielkim skaleczeniu, obfitymi przedłużonymi krwawieniami miesięczkowymi, po zabiegu dentystycznym, z układu moczowego (może być krew podczas oddawania moczu). Nasilenie zależy od stopnia małopłytkowości. Na częstość i zaostrzenie powikłań krwotocznych mają duży wpływ czynniki dodatkowe: wiek, zakażenie, niewydolność nerek, współistnienie chorób predysponujących do krwawień, branie leków upośledzających krzepnięcie krwi lub uszkadzających śluzówkę żołądka oraz narażający na urazy styl życia. W przypadku wystąpienia głębokiej małopłytkowości bez objawów skazy krwotocznej należy dokonać oceny w kierunku rzekomej małopłytkowości.

U pacjentów rzadko występują niebezpieczne dla zdrowia i życia krwotoki wewnętrzne z przewodu pokarmowego lub/i śródczaszkowe bądź rozległe krwawienia skórno-śluzówkowe kończące się zgonem.

Rozpoznanie ustala się na drodze wykluczenia innych schorzeń lub chorób.

Diagnozę lekarską stawia się na podstawie wywiadu rodzinnego i medycznego, badania fizykalnego pacjenta, morfologii oraz liczby retikulocytów z rozmazem krwi obwodowej, określenia wszystkich



ITP 2-3-krotnie częściej dotyka kobiet niż mężczyzn.

krwinek, grupy krwi, poziomu żelaza, wit. B₁₂, kwasu foliowego, ilościowego oznaczenie poziomu immunoglobulin, bezpośredniego testu antyglobulinowego, badania na obecność antygenu w kale w przebiegu zakażenia *Helicobacter pylori*, oznaczenia przeciwciał przeciwjądrowych, kreatyniny, mocznika, oceny biopsji szpiku łącznie z oceną histopatologiczną (u wybranych chorych) głównie po 60. r.ż., badania w kierunku WZW typu C, HIV, USG jamy brzusznej lub tomografii komputerowej.

U dorosłych występuje znaczne prawdopodobieństwo wystąpienia choroby przewlekłej.



Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Pierwotna małopłytkowość immunologiczna (ITP). Jak wygląda dostęp do terapii?

Leczenie zabezpiecza chorego przed niebezpiecznym krwawieniem i poprawia jakość życia. Czy polscy pacjenci mają dostęp do nowoczesnych terapii?



Prof. dr hab. n. med. Tomasz Szczepeński
Rektor Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach, Kierownik Katedry i Kliniki Pediatrii, Hematologii i Onkologii Dziecięcej SUM w Zabrze

Jak wygląda leczenie ITP?

W pierwszej linii stosowana jest sterydoterapia lub podawane są immunoglobuliny. Jeśli są nieskuteczne, w drugiej linii można zmienić dawkowanie sterydów, można wdrożyć deksametazon, a czasami stosuje się też inne leki immunosupresyjne lub monoklonalne przeciwciała anti-CD20. Jeśli nie ma efektów, przechodzimy do leczenia z wykorzystaniem agonistów receptora trombopoetyny (TPO-RA) lub u dorosłych przeprowadzamy dod. zabieg usunięcia śledziony.

W jakich przypadkach stosuje się tę grupę leków TPO-RA?

Jeśli w terapii małego pacjenta po roku nadal mamy ITP, wskazane jest zastosowanie leczenia TPO-RA. Inaczej jest u dorosłych, u których można je zastosować dopiero po zabiegu splenektomii, czyli usunięcia śledziony. Co ważne, tego ograniczenia nie stosuje się u pacjentów, którzy w trakcie terapii kończą 18 lat, a są w terapii TPO-RA – mogą ją kontynuować bez konieczności zabiegu.

Czy polscy pacjenci w terapii TPO-RA mają dostęp do takich samych terapii jak chorzy na świecie? Czy obecny program lekowy umożliwia dostęp do nowych terapii zgodnie z aktualnymi standardami?

Obecnie mamy dostęp do dwóch leków z tej grupy: eltrombopagu (podawanego doustnie) i romiplostymu (podawanego podskórnym). Co warto podkreślić, to to, że na Zachodzie wdraża się je do leczenia szybciej, czyli już w drugiej linii, a nie w trzeciej, co pozwala uniknąć stosowania leków cytostatycznych czy immunosupresyjnych, których efekt jest średni, a objawy uboczne mogą być znaczne. Szybsze wdrożenie przynosi lepsze efekty terapii oraz podnosi jakość życia pacjentów. Czekamy również na wprowadzenie kolejnych substancji TPO-RA, a wiemy, że u dorosłych są bardzo dobre wyniki badań klinicznych z awatrombopagiem.

Czy wprowadzenie do programu lekowego agonisty trombopoetyny – awatrombopagu – jest konieczne?

Byłoby to wskazane, ale wymaga to potwierdzenia skuteczności tego leku u dzieci w badaniach klinicznych. Awatrombopag jest lekiem doustnym, a wiemy, że rodzice preferują taką drogę podania substancji. Ponadto lek nie wykazuje interakcji z pokarmem. Przy eltrombopagu, który może wchodzić w interakcje z jedzeniem, trzeba stosować specjalne reguły, które wskazują, jakie pokarmy można spożywać i w jakim odstępie czasowym, w przeciwnym razie jego skuteczność może być słabsza.

Wiemy również, że w przewlekłej terapii o brak dyscypliny jest dosyć łatwo, dlatego awatrombopag mógłby nam pomóc.

Jakie ograniczenia programu lekowego w leczeniu TPO-RA występują w Polsce i do jakich zmian powinno się dążyć?

Obecnie oba zarejestrowane leki u dzieci można zastosować dopiero 12 miesięcy od momentu diagnozy ITP, a okres ten powinien być zdecydowanie krótszy, najlepiej nie więcej niż trzy miesiące. Przez takie ograniczenia stosujemy wielomiesięczną, mocno toksyczną terapię, która nie jest zgodna z aktualnymi, nowoczesnymi standardami światowymi. To zmiana, którą należy wprowadzić priorytetowo.

Jakie korzyści wynikają z zastosowania awatrombopagu w terapii ITP na tle pozostałych agonistów?

Z punktu widzenia leczenia dzieci wydaje mi się, że posiadanie dwóch leków o dawkowaniu doustnym to znaczna wartość dodana, bo gdy wskazujemy pacjentom i rodzicom, jaki to ma być lek – doustny czy podskórny – to wybór częściej pada na substancję w tabletkach. Trzeba podkreślić, że ze względu na formę oraz łatwość w stosowaniu awatrombopagu największą korzyść mogłyby odnieść dzieci, ale także osoby po 65. r.ż. oraz osoby słabo przestrzegające zaleceń.

W jaki sposób leczy się w Polsce hemofilię?

Hemofilia jest chorobą rzadką i obecnie zdiagnozowano ją u ok. 3 tys. pacjentów w Polsce. To schorzenie sprzężone z płcią, co oznacza, że chorują na nią głównie mężczyźni, a kobiety są nosicielkami.



Prof. dr hab. n. med. Krzysztof Chojnowski
Kierownik Zakładu Zaburzeń Hemostazy Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, starszy asystent w Oddziale Hematologii i w Poradni Hematologicznej Wojewódzkiego Wielospecjalistycznego Centrum Onkologii i Traumatologii im. M. Kopernika w Łodzi

Jakie wyróżniamy główne typy hemofilii? Jak wygląda jej klasyfikacja pod względem przebiegu choroby?

Występuje w dwóch odmianach: hemofilia A, gdy brakuje czynnika VIII krzepnięcia, oraz B, gdy brakuje czynnika IX. Hemofilia A występuje 5-6 razy częściej niż hemofilia B. Przebieg kliniczny obu hemofilii jest identyczny, natomiast zależy od stopnia niedoboru czynnika krzepnięcia. Wyróżniamy trzy postaci tej choroby: ciężka (czynnik jest poniżej 1 proc. normy), umiarkowana (1-5 proc.) oraz łagodna (5-40 proc.). Ciężka postać hemofilii występuje u ponad 50 proc. chorych, a trzeba pamiętać, że przebiega ona z bolesnymi krwawieniami do stawów, co przy braku odpowiedniej terapii może skutkować poważnymi zmianami zwyrodnieniowymi (tzw. artropatia hemofilowa), ze zniekształceniem i zmniejszeniem ruchomości stawów. W tej postaci występują także krwawienia zagrażające życiu (np. śródczaszkowe czy z przewodu pokarmowego).

W jaki sposób lekarz ustala rozpoznanie hemofilii?

Aby ją zdiagnozować, podobnie jak w innych skazach krwotocznych, najpierw

wykonujemy badania przesiewowe, a w przypadku podejrzenia hemofilii specjalista zleca oznaczenie aktywności czynnika VIII i IX, co pozwala rozpoznać konkretny podtyp oraz postać hemofilii.

Jakie są metody leczenia hemofilii? Jak na przestrzeni ostatnich lat się one zmieniały?

Trzeba przede wszystkim podkreślić, że hemofilia jest chorobą nieuleczalną. Leczenie krwawień w hemofilii polega na uzupełnieniu brakującego czynnika krzepnięcia, który w postaci koncentratu wstrzykuje się dożylnie. Takie postępowanie nie zapobiega artropatii hemofilowej ani groźnym dla życia krwawieniom, dlatego standardem leczenia ciężkiej hemofilii jest profilaktyczne podawanie koncentratu niedoborowego czynnika krzepnięcia 2-3 razy w tygodniu już od 1.-2. roku życia. Warto podkreślić, że właśnie jakość koncentratów na przestrzeni lat znacznie się zmieniła. Te stosowane obecnie są nie tylko skuteczne, ale również w pełni bezpieczne. Ostatnio wprowadzono do leczenia koncentraty czynników o przedłużonym działaniu, które można stosować w profilaktyce rzadziej np. raz w tygodniu. Mamy też pacjentów, zwłaszcza z hemofilią A, którzy wytworzyli inhibitor

neutralizujący działanie podawanego czynnika krzepnięcia. Jest to najtrudniejsza do leczenia grupa chorych, ponieważ stosowane dotychczas koncentraty czynników krzepnięcia są nieskuteczne. Wymagają one stosowania bardzo kosztownych koncentratów czynników, które omijają inhibitor.

Czym jest Narodowy Program Leczenia Chorych na Hemofilię i Pokrewne Skazy Krwotoczne na lata 2019-2023 i do czego upoważnia pacjentów?

Chorzy na hemofilię wymagają kompleksowej opieki. Jest to ujęte w nowej edycji Narodowego Programu Leczenia Hemofilii i Pokrewnych Skaz Krwotocznych na lata 2019-2023. To z jednej strony dostęp do koncentratów czynników krzepnięcia, a jednocześnie opieka w specjalistycznych ośrodkach, gdzie oprócz hematologa pacjenci są leczeni przez innych specjalistów, mają dostęp do rehabilitacji i diagnostyki laboratoryjnej, która umożliwia np. szybkie wykrycie inhibitora. Zapisy Narodowego Programu przewidują również możliwość wprowadzenia do leczenia hemofilii nowych terapii. Realizacja Programu zapewni poprawę standardu leczenia chorych na hemofilię i poprawę jakości ich życia.



Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Czy chorzy na skazy krwotoczne mają dostęp do nowoczesnych terapii?

Wśród chorych na hemofilię jest 150 pacjentów, którzy wytworzyli przeciwciała przeciwko czynnikowi wstrzykiwanemu dożylnie. Oprócz tego są pacjenci z rzadziej występującymi, osoczowymi skazami krwotocznymi: 72 chorych ma niedobór czynnika XI oraz 25 – niedobór czynnika X.

Edmund Skrzypkowski
Stowarzyszenie Chorych na Wrodzone Skazy Krwotoczne

Jakie problemy związane z leczeniem oraz dostępnością do nowoczesnych terapii zauważają pacjenci?

Przed wszystkim widzą, że w ostatnich latach nastąpił olbrzymi postęp w leczeniu, powstają nowe terapie, nowe generacje leków. W Polsce jest jednak olbrzymi problem z tym, że zastosowanie konkretnych leków nie wynika z decyzji lekarza, który najlepiej wie, co sprawdzi się u danego pacjenta, bo ma dostęp do aktualnej wiedzy, w tym m.in. zna innowacyjne terapie stosowane na świecie, lecz z decyzji zakupowych urzędników. Kolejnym problemem jest to, że chociaż leczenie oparte jest na dwóch programach, to specyfikacja większości zakupów oparta jest na cenie za jednostkę, a nie na koszcie miesięcznej terapii, która często jest niższa. W tej kwestii mamy nawet opinię AOTMiT o stratach rzędu 3 mln w jednym przetargu... Przy czym warto pamiętać, że indywidualizacja terapii pozwala na optymalizację kosztów i maksymalną efektywność leczenia.

Jak wygląda dostęp pacjentów ze skazami krwotocznymi do innowacyjnych terapii?

Do tej pory uzyskaliśmy poziom zabezpieczenia w czynniki porównywalny z Europą, ale w statystyce wykazujemy tylko leki

dla hemofilii A i B. Przy czym nie można w jednym zdaniu omówić zaopatrzenia w leki chorych na różne skazy – w każdej grupie sytuacja jest inna. W ultrazadkowych skazach, np. niedobór czynnika X, sytuacja jest nieporównywalna z Europą. Z powodu braku zakupów właściwego preparatu chorzy, w tym dzieci, stosują w terapiach leki, które w określonych sytuacjach mogą stwarzać dla nich zagrożenie. Z kolei stosowanie innowacyjnych leków o przedłużonym działaniu pozwala utrzy-



Nowoczesna terapia pozwala już dziś na normalne życie.

mać określony poziom czynnika, zmniejszyć koszty, a jednocześnie zmniejszyć liczbę wkłuć dożylnych. Te ostatnie bywają udręką u dzieci z trudno dostępnymi żyłami. Niestety, chociaż w Polsce dostępna jest terapia dla chorych z tzw. inhibitorem czynnika VIII, to ze względu na brak funduszy otrzymało ją tylko 30 ze 150 chorych.

Z przeprowadzonych analiz wiemy, że stosowanie tego leku dałoby znaczne oszczędności dla budżetu lub umożliwiło lepsze wykorzystanie środków.

Co powinno się zmienić, aby chorym ze skazami krwotocznymi żyło się lepiej?

W wielu krajach Europy stosuje się w przeważającej ilości rekombinowane czynniki krzepnięcia oraz innowacyjne terapie, tymczasem nasi chorzy nadal stosują tańsze od nich leki osoczopochodne.

Nie możemy stać w miejscu. Nowoczesna terapia, dostosowana do pacjenta, pozwala już dziś na normalne życie, bez cierpienia, na realizację pasji, ambicji zawodowych i społecznych. Takie życie jest możliwe – świetnym przykładem jest Alex Dowsett, brytyjski kolarz szosowy, chory na hemofilię, wielokrotny mistrz Wielkiej Brytanii, zwycięzca etapu w ubiegłorocznym Giro d'Italia. Dlatego też chcemy, by Narodowy Program Leczenia Chorych na Hemofilię i Pokrewne Skazy Krwotoczne faktycznie działał, tymczasem wnioski na terapię innowacyjne nadal czekają na rozpatrzenie, nie ma informacji o działaniu oraz kolejnym posiedzeniu Rady Programu, brakuje zmian w polityce zakupowej, która uwzględniałaby liczną opinię AOTMiT. Uważamy, że w tej edycji programu można i należy zrobić więcej.



WAŻNE

Ostra białaczka szpikowa – czym się charakteryzuje?

Ostrej białaczki szpikowej nie da się przewidzieć. Jest to poważna choroba niezawiniona. Jaki jest przebieg choroby i możliwości terapeutyczne?

Jaka jest charakterystyka i profil epidemiologiczny ostrej białaczki szpikowej?

Ostra białaczka szpikowa charakteryzuje się szybkim, dramatycznym przebiegiem. Podobnie jak w przypadku innych nowotworów hematologicznych nie posiadamy dokładnych danych epidemicznych. Ale sytuacja może się zmie-

Mediana wieku to pacjenci przed siedemdziesiątką, zatem większość z nich jest po 65. roku życia. Według danych amerykańskich przeżycia 5-letnie są na poziomie 27-28 proc., co oznacza, że rokowania nie są zbyt dobre. Na szczęście w ostatnich latach się to poprawia. Sytuacja jest znacznie lepsza u młodych pacjentów – ponad 60 proc. z nich przeżywa ponad pięć lat. To, co daje nadzieję, to również wiedza, jakie zmiany genetyczne towarzyszą ostrej białaczce szpikowej. Udało się zidentyfikować chorych, którzy mają bardzo dobre rokowania. Są to pacjenci z ostrą białaczką promielocytową. Jeśli przeżyją pierwszy intensywny okres choroby (ok. 30 dni, w których umiera nawet 20-30 proc.), to 90 proc. z nich ma szansę na długie życie. Dzięki temu, że znamy podtypy ostrej białaczki szpikowej, wiemy, jak leczyć pacjentów, co jest dla nas niezwykle kluczowe.

Kiedy najczęściej objawia się ta choroba oraz jak wyglądają jej charakterystyczne symptomy?

Choroba pojawia się u dzieci, młodych dorosłych, jednak najczęściej pacjentów jest w wieku ok. 70. roku życia. Objawy narastają bardzo szybko i nie da się ich przeoczyć. Z w pełni zdrowej osoby chory staje się bardzo osłabiony, nawet w ciągu dwóch tygodni. Symptomy to



Prof. dr hab. n. med. Krzysztof Giannopoulos
Kierownik Zakładu Hematoonkologii Doświadczalnej Uniwersytetu Medycznego w Lublinie, lekarz kierujący Oddziałem Hematologicznym Centrum Onkologii Ziemi Lubelskiej

krwotoki związane z małopłytkowością, szybka utrata kondycji. Często pojawiają się także infekcje.

Jak wygląda proces diagnostyczny? Jak ważne jest wczesne rozpoznanie choroby?

Rozpoznanie jest stawiane w trybie ratunkowym. Są to pacjenci przyjmowani na izbę przyjęć, a stamtąd kierowani do hematologa. Rozwija się ona bardzo szybko – nieleczona w ciągu 3-4 tygodni może doprowadzić do śmierci. Musimy jednak pamiętać o tym, by przed intensywnym leczeniem zabezpieczyć materiał genetyczny i szpik do rozpoznania typu ostrej białaczki.

Jak przedstawia się ścieżka leczenia i dostęp do niego w Polsce?

Najlepszą formą leczenia jest przeszczep szpiku. Jak już wcześniej wspomniałem, mediana wieku to 68.-70. rok życia. przez co większość pacjentów nie kwalifikuje się do przeszczepu. Jednak i tutaj postęp medycyny sprawia, że wiek kwalifikujący, czyli kiedyś 55-60, się przesuwają i starszym pacjentom można oferować tę procedurę. Obecnie mamy do dyspozycji także nowe, celowane leki, np. drobnocząsteczkowe inhibitory kinazy FLT3 (dodawane do trzonu chemioterapii) oraz inhibitory genu IDH. Starszym pacjentom podajemy również terapię anty-BCL2 Venetoclax w połączeniu z azacytydyną lub cytarabiną. Młodzi pacjenci swoje leczenie rozpoczynają od chemioterapii.

Jakie są realne potrzeby pacjentów z ostrą białaczką szpikową?

Pacjenci z ostrą białaczką szpikową przede wszystkim wymagają izolowanych, sterylnych sal, ponieważ nie mają odporności. To, co zmieniło się w ostatnich latach, to profilaktyka i szybkie leczenie zakażeń bakteryjnych, wirusowych i grzybiczych u tych chorych.

”

Pacjenci z ostrą białaczką szpikową przede wszystkim wymagają izolowanych, sterylnych sal, ponieważ nie mają odporności.

nić ze względu na realizowany program dotyczący Polskiego Rejestru Onkologiczno-Hematologicznego (PROH). Podejrzewamy, że sytuacja w Polsce przedstawia się tak jak w innych krajach europejskich i Stanach Zjednoczonych, czyli jest to najczęstszy typ białaczki.

Diagnostyka w kierunku nowotworów neuroendokrynnych rozwija się dynamicznie

Rozwój diagnostyki w kierunku guzów neuroendokrynnych jest w Polsce bardzo dynamiczny dzięki współpracy specjalistów z różnych obszarów medycyny.

W większości przypadków podstawą leczenia farmakologicznego tych nowotworów są hormony-analogi somatostatyny.

Zacznijmy od podstaw – czym są guzy neuroendokrynnne i jak się objawiają?

Jest to grupa nowotworów pochodzących z komórek neuroendokrynnych, które znajdują się w całym organizmie człowieka, choć najczęściej w układzie pokarmowym. Komórki te mogą wydzielają hormony, przez co w organizmie chorego jest za dużo np. insuliny czy gastryny. To, co charakterystyczne dla tej grupy nowotworów, to fakt, że nierzadko pacjent dowiaduje się o chorobie zupełnie przypadkowo. Czasem objawy są mylące – np. w przypadku nadmiaru insuliny występuje potliwość i agresja czy objawy typowe dla padaczki. Natomiast najbardziej charakterystyczne objawy guzów neuroendokrynnych daje tzw. zespół rakowiaka – uderzenia gorąca i biegunka.

Jak dokładnie wygląda proces diagnostyczny?

Diagnostyka przy podejrzeniu guzów neuroendokrynnych jest inna niż w przypadku pozostałych nowotworów, gdy wystarczą badania obrazowe. Do diagnostyki guzów neuroendokrynnych badania typu USG, tomografia komputerowa czy

rezonans to za mało, więc oprócz badań anatomicznych należy przeprowadzić również badania funkcjonalne. I to nawet nie najczęściej wykonywany PET z fluoroglukozą, ale PET z galem. To działanie jest obligatoryjne, aby stwierdzić występowanie nowotworu neuroendokrynnego. Oprócz badań czynnościowych bardzo ważne są również badania hormonalne, które wykazują czy komórki wydzielają nadmierną ilość hormonów, np. gastryny, insuliny czy glukagonu.

Rozwój diagnostyki w kierunku guzów neuroendokrynnych jest w Polsce bardzo dynamiczny. To efekt m.in. współpracy specjalistów z różnych obszarów medycyny. Nad problemem pochylają się już nie tylko onkolodzy i endokrynolodzy, ale też całe zespoły naukowców i lekarzy, łącznie z medykami nuklearnymi, chirurgami czy radiologami. Organizujemy konsylia z udziałem ekspertów z całego kraju, na których analizujemy poszczególne przypadki i wspólnie decydujemy o dalszej formie terapii.

Jak wygląda ścieżka leczenia pacjenta?

Podstawą leczenia guzów neuroendokrynnych jest interwencja chirurgiczna



Prof. dr hab. n. med. Beata Kos-Kudła
Kierownik Kliniki Endokrynologii i Nowotworów Neuroendokrynnych, ENETS Center of Excellence, Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach, Przewodnicząca Polskiej Sieci Guzów Neuroendokrynnych

– usunięcie chorej tkanki. Jeśli natomiast guz jest nieoperacyjny lub nastąpiły odległe przerzuty, to następnym krokiem jest farmakoterapia. W większości przypadków terapii farmakologicznej stosujemy leki hormonalne – analogi somatostatyny. To jest podstawa leczenia. Inną metodą, skuteczną u odpowiednio dobranej grupy pacjentów, jest połączenie analogów somatostatyny z izotopem, czyli tzw. celowana terapia radioizotopowa. To metoda skuteczna dla wysoko zróżnicowanych guzów neuroendokrynnych, w przypadku innych nowotworów taka terapia nie działa.

”

Rozwój diagnostyki w kierunku guzów neuroendokrynnych jest w Polsce bardzo dynamiczny.

Nowoczesnymi formami terapii są również molekularne terapie celowane oraz nietypowa chemioterapia, bo w postaci tabletek. Jednakże chemioterapia w przypadku nowotworów neuroendokrynnych jest ostatecznością, stosowaną w przypadku progresji choroby. Dodam, że leczenie nowotworów neuroendokrynnych jest w Polsce na wysokim poziomie – polscy pacjenci mają dostęp do tych samych leków co chorzy w USA czy w Europie Zachodniej. Pewnym utrudnieniem jest jedynie fakt, że w przypadku molekularnych terapii celowanych refundowane jest jedynie leczenie nowotworu trzustki, a np. jelita cienkiego czy grubego już nie.

teva

SYLWETKA



Lipodemia a codzienność, także ta podróżnicza

Lipodemia to rzadka choroba dziedziczna, objawiająca się najczęściej obrzękiem tłuszczowym nóg. Może być uciążliwa dla chorych, jednak nie musi przekreślać realizacji marzeń i pasji.

Od czego wszystko się zaczęło? Kiedy zaczęła Pani podejrzewać, że obrzęk tłuszczowy nagromadzony na nogach może być związany z chorobą?

O tym, że mam lipodemię, dowiedziałam się od dietetyczki, do której trafiłam 15 lat temu. Miałam wtedy 19 lat. Uświadomiła mi to, pytając, czy nogi mojej babci wyglądają podobnie do moich. Gdy zaskoczona odpowiedziałam twierdząco, dietetyczka przedstawiła mi, czym jest obrzęk tłuszczowy. Wtedy wiedza na ten temat była bardzo ograniczona i nie wiedziałam dokładnie, co zrobić z tak postawioną diagnozą. Mogłam jedynie korzystać z informacji z zagranicznych źródeł, a gdy poszłam do lekarza, ten zbył mnie, mówiąc, że taka choroba nie istnieje. Przez te 15 lat świadomość się zmieniła. Myślę, że od dwóch, trzech lat bardziej. Już są lekarze, flebolodzy, którzy zajmują się tą chorobą.

Jak Pani zareagowała na wiadomość o chorobie?

Obserwowałam przez całe swoje życie babcię, która również zмага się z tą chorobą. Wiedza o lipodemii wiele mi wyjaśniła. Byłam bardzo aktywną osobą, uprawiałam dużo sportu, prowadziłam zdrowy tryb życia, a mimo to moje nogi przez cały czas stawały się większe. Gdy dowiedziałam się o chorobie, była to dla mnie ulga, ponieważ znalazłam w końcu przyczynę. Wiedziałam też, że da się żyć z tą chorobą – moja babcia ma ponad 90 lat i może się poruszać. Pomogło mi to też w akceptacji swojego ciała.

Z jakimi codziennymi wyzwaniami musi się Pani mierzyć? Czy spotkała się Pani ze stygmatyzacją przez społeczeństwo z powodu niezrozumienia choroby?

Wiele osób myśli, że lipodemia to tylko kwestia estetyczna. Niestety nie – jest to ciągły ból i uczucie ciężkości nóg. Tworzą się również bardzo duże siniaki. Obrzęk kończy się kostce, zatem widoczne jest wyraźne odcięcie od

Anna Sudol
Autorka przepisów kulinarnych, podróżniczka, influencerka, u której zdiagnozowano lipodemię

stopy. Dużym dyskomfortem do niedawna był zakup ubrań, choć to też już się zmienia.

Z tego względu, że jestem osobą publiczną i docieram do większej liczby odbiorców, rzeczywiście tak jest, że spotykam się z nieprzychylnymi uwagami na mój temat. Propaguję dietę wegańską, którą ludzie kojarzą zazwyczaj ze sztywną sylwetką, dlatego bardzo się dziwię, gdy dowiadują się, że mam lipodemię. Spotyka mnie z tego powodu dużo nieprzyjemnych sytuacji, ale znacznie więcej jest tych pozytywnych. Cieszę się, że także szerzę wiedzę na temat tej choroby.

”

Wiele osób myśli, że lipodemia to tylko kwestia estetyczna. Niestety nie – jest to ciągły ból i uczucie ciężkości nóg.

Jest Pani doskonałym przykładem, że z chorobą można normalnie żyć i rozwijać swoje pasje. Czy miała Pani jednak problem z akceptacją choroby?

W pełni akceptuję moją chorobę. Uważam, że w genach dostałam także bardzo dużo dobrego. Widzę po mojej babci, że oprócz lipodemii jest całkowicie zdrową osobą, zatem cieszę się, że dostałam akurat taki pakiet genów, a nie inny.

Jak to się stało, że gotowanie i podróże stały się Pani hobby? Kiedy postanowiła Pani prowadzić na ten temat bloga?

Z wykształcenia jestem programistą informatykiem. Gdy pracowałam nawet po 16 godzin dziennie, nie mogłam się doczekać, aż wrócę do domu i będę mogła przygotować lunch na następną dzień pracy. Uwielbiałam te chwile, gdy mogłam skupić się na gotowaniu. Pomyślałam potem, że czemu by nie dzielić się swoimi przepisami z innymi. Wraz z dobrym wynagrodzeniem za pracę przyszedł także podróże. Wtedy też stwierdziłam, że nie mogę usiedzieć w jednym miejscu i pracować na etacie. Dlatego zdecydowałam się sprzedać dom i udać się w drogę.

Co poleciliby Pani innym chorym, aby dać im motywację do realizacji marzeń?

Polecam im przede wszystkim to, by nie eksperymentować, lecz słuchać specjalistów. Od razu należy udać się do dobrego flebologa z sukcesami i doświadczeniem na tym polu. Jeśli chodzi o realizację marzeń, to dotyczą one nie tylko osób chorych na lipodemię czy też inne choroby, ale też zdrowych. Pamiętajmy, że każdego dnia mamy jeden dzień mniej życia przed sobą. A na starość najbardziej żałuje się tego, czego się nie zrobiło.

i

Więcej informacji na stronie:

Nocną napadową hemoglobinurię możemy leczyć

Co wiemy o nocnej napadowej hemoglobinurii? Czym jest, jak się objawia, jak ją leczymy i czy sama nazwa wskazuje na objawy?

Jaką chorobą jest nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)?

Zacznijmy od tego, że jest to choroba hematologiczna i bardzo rzadka – częstotliwość występowania szacuje się na 15 osób na milion. Jest spowodowana przez mutację w genie PIG-A. Nagle dochodzi do mutacji w komórce macierzystej szpiku kostnego i ma to później wpływ na inne linie komórkowe, a to w konsekwencji powoduje objawy. Choć jest to choroba klonalna (komórki obciążone defektem określa się mianem klonu PNH), to nie spełnia kryteriów choroby nowotworowej. PNH nie jest także chorobą dziedziczną.

O jakich objawach mówimy przy PNH?

PNH to choroba, której sama nazwa teoretycznie wskazuje na objawy. Czyli występują nocne napady hemoglobinurii, czyli utraty hemoglobiny z moczem. Ta nazwa została ukuta dziesiątki lat temu, natomiast dziś już wiemy, że hemoliza u pacjentów z PNH występuje przewlekłe (choć może się okresowo nasilać). Czyli PNH wcale nie jest napadowa, nie jest ona również nocna, ponieważ hemoliza utrzymuje się niezależnie od pory dnia. Choroba objawia się przede wszystkim hemolizą, czyli niszczeniem

krwinek czerwonych. Inne objawy to uczucie ogromnego osłabienia, a także skłonność do zakrzepów. Należy podkreślić, że zakrzepica w PNH jest bardzo charakterystycznie zlokalizowana w obrębie żył jamy brzusznej – żyła wrotna, żyły wątrobowe, żyły kreskowe, żyła śledzionowa. Mogą się także pojawić nadciśnienie płucne czy upośledzona funkcja nerek.

W jaki sposób diagnozuje się nocną napadową hemoglobinurię (PNH)?

W pierwszej kolejności w morfologii krwi obserwujemy niedokrwistość hemolityczną, czyli wynikającą z niszczenia krwinek czerwonych. W diagnostyce różnicowej niedokrwistości hemolitycznych ważne jest wykonanie testu Coombsa (bezpośredni odczyn antyglobulinowy). I najważniejsze: w PNH niedokrwistość hemolityczna jest Coombs ujemna (test daje wynik ujemny). Wynik dodatni testu Coombsa pojawia się przy chorobach autoimmunologicznych, ale nie przy PNH.

Pacjent przechodzi diagnostykę, zostaje postawiona diagnoza. I co dzieje się dalej? Jakie są możliwości terapeutyczne?

Kiedyś uważano, że jedyną skuteczną opcją terapeutyczną jest allogeniczny przeszczep szpiku, ale jest on obciążony



Prof. dr hab. n. med. Jerzy Windyga
Kierownik Kliniki Zaburzeń Hemostazy i Chorób Wewnętrznych, Instytut Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie

bardzo dużym ryzykiem i wieloma powikłaniami. W leczeniu stosuje się przetoczenia krwi, ale najważniejszą metodą leczenia jest zarejestrowany na świecie w 2007 r., a w Polsce wdrożony w ramach programu lekowego w 2018 r. Eculizumab. Jest to przeciwciało monoklonalne, które blokuje składową C5 układu dopełniacza. Eculizumab jest skuteczny i potrafi poprawić jakość życia pacjentów, którzy czują się lepiej, nie mają takiego zmęczenia, nie mają powikłań zakrzepowych. Pacjenci mogą uniezależnić się od konieczności przetoczeń krwi, ale stężenie hemoglobiny nie zawsze ulega normalizacji. Lek jest podawany dożylnie w szpitalu średnio co dwa tygodnie.

Lekiem o podobnej skuteczności jest zarejestrowany, ale jeszcze nie refundowany w Polsce Ravulizumab. Różnicuje te dwa leki odstęp między kolejnymi podaniami. Ravulizumab pacjenci otrzymują nie co dwa tygodnie, ale co osiem. Oznacza to dla nich mniejsze ograniczenie oraz mniej wizyt w szpitalach oraz dojazdów, co przekłada się na ich komfort.

Mówiąc o skuteczności leczenia, tutaj chodzi nie o wyleczenie, ale o powstrzymanie rozwoju choroby i poprawę jakości życia chorych. U pacjenta zmniejsza się ryzyko zakrzepicy, a wielu pacjentów może być uniezależnionych od przetoczeń krwi.



Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Tętnicze nadciśnienie płucne a życie codzienne Pacjentów

Codziennosc nastolatki chorej na tętnicze nadciśnienie płucne nie jest łatwa. Ale nie musi być też nudna!

Rozmowa z **Sandrą Sawicką** – pacjentką, która zmagą się z TNP od urodzenia

W jakich okolicznościach ujawniło się u Pani tętnicze nadciśnienie płucne?

Tętnicze nadciśnienie płucne mam od urodzenia. Wykryto u mnie tę chorobę, gdy miałam sześć miesięcy, podczas kontroli. Urodziłam się z ubytkiem w mięśniu sercowym – gdy ubytek się zrosł, okazało się, że cierpię na inną, poważniejszą chorobę, z którą zmagam się już prawie 19 lat.

Z jakimi codziennymi wyzwaniem musi się Pani mierzyć? Jak choroba wpłynęła na Pani życie?

Choroba znacznie wpłynęła na moje życie, ponieważ nie mogę uprawiać żadnych aktywności fizycznych, w tym nawet uczestniczyć w wycieczkach szkolnych. Jestem rokrocznie zwalniana z zajęć wychowania fizycznego. Podczas spotkań ze znajomymi mogę poruszać się wyłącznie swoim tempem, samochodem bądź pozostajemy w swoich domach i spotykamy się na miejscu. Dłuższe spacery w moim przypadku nie są wskazane. Nie mogę też tańczyć, zatem wszelkie imprezy odbywają się u mnie na siedząco. Musiałam też zrezygnować z basenu – zarówno ze względów kondycyjnych, jak i na pompę infuzyjną, której nie mogę zmożyć. Dużym utrudnieniem dla mnie jest również wchodzenie po schodach – na każdym piętrze muszę zatrzymać się, by złapać oddech. Jednak nie oznacza to, że nie staram

się żyć normalnie – zwiedzam miasta, swoim tempem, ale zwiedzam, spełniam swoje marzenia i spotykam się z przyjaciółmi.



Chciałabym przekazać innym pacjentom chorym na TNP, by się nie poddawali i spełniali swoje marzenia.

Jak wygląda proces leczenia w Pani przypadku?

Od około 2,5 roku moje leczenie wspierane jest pompą infuzyjną. W moim przypadku tego ciśnienia w płucach jest bardzo dużo, stąd taka decyzja lekarzy. Przyzwyczajenie się do niej trwało ok. roku, ponieważ – po pierwsze – musiałam przywyknąć do sprzętu, który zawsze muszę mieć przy sobie, po drugie – ze względu na ból podczas iniekcji. Na szczęście jestem osobą, u której nie występują stany zapalne ani opuchlizna, co zdarza się u innych pacjentów. Teraz pompa kompletnie mi nie przeszkadza – muszę na

nią uważać jedynie w trakcie kąpieli, a także podczas ekspozycji na słońce. Oprócz pompy mam wprowadzone także farmakologiczne leczenie dwuskładnikowe, co łącznie daje mi terapię trójlekową, czyli najlepszą, jaka obecnie jest dostępna.

Jaki wpływ na pacjentów chorych na TNP ma pandemia koronawirusa?

Ze względu na pandemię rzadziej jeżdżę na kontrole, a lekarze przepisują mi więcej recept na leki. Myślę, że przez pandemię i to, że koronawirus dotyka głównie płuca, moja kolejka na przeszczep płuc znacznie się wydłuży. Jestem zakwalifikowana do tej procedury, ale mam świadomość, że organy otrzyma szybciej osoba pod respiratorem niż stabilna, młoda dziewczyna jak ja.

Jakie wsparcie otrzymała Pani od Stowarzyszenia Osób z Tętnicznym Nadciśnieniem Płucnym i ich przyjaciół?

Bardzo duże wsparcie. Szczególnie moja mama z niego korzystała i często jeździła na spotkania, gdy byłam mała. Dzięki nim dowiedziała się dużo o mojej chorobie, możliwościach terapeutycznych i dobrych ośrodkach. Za sprawą stowarzyszenia zmieniliśmy ośrodek, w którym byłam leczona. Teraz jestem pod opieką otwockiej i wrocławskiej placówki, gdzie należę do programu lekowego. Program ten jest jedną z najlepszych i najnowocześniejszych metod leczenia.

Chciałabym też przekazać innym pacjentom chorym na tętnicze nadciśnienie płucne, by się nie poddawali i spełniali swoje marzenia. Nie musi to być od razu przebiegnięcie maratonu, ale np. zwiedzanie najpiękniejszych miast, na spokojnie, w swoim tempie, tak jak czynię to ja.



Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

PROBLEM

Myślałam: **Jak umrę, syn będzie miał 12 lat.** Dziś ma 17 lat, a ja nadal tu jestem

Tętnicze nadciśnienie płucne (TNP) to rzadka choroba. W Polsce zapada na nią około 120 osób rocznie.



Marta Mrozek
Wiceprezes Polskiego Stowarzyszenia Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół

Kiedy dowiedziała się Pani, że choruje na TNP oraz jaka była Pani reakcja na tę wiadomość? W jaki sposób zdiagnozowano chorobę?

Pierwsze niepokojące objawy pojawiły się dwa lata po urodzeniu dziecka. Zaczęło się od zwykłej zadyszki przy codziennych czynnościach, które wcześniej nie sprawiały mi żadnych problemów. Wkrótce pojawiły się kolejne objawy: kaszel po wysiłku, częsty ból głowy i jeszcze większe zmęczenie. Bywało, że po południu musiałam się przespać, aby móc jakoś funkcjonować przez resztę dnia. Po licznych badaniach postawiono diagnozę: tętnicze nadciśnienie płucne. Byłam nią załamana, bo dowiedziałam się, że średni czas przeżycia u chorych wynosi od trzech do ośmiu lat. Dziś nie pamiętam, ile dni przepłakałam. Syn miał wtedy cztery lata. W głowie kołatała mi jedna myśl: „Jak umrę, Kuba będzie miał 12 lat”. Dziś ma 17 lat, a ja nadal tu jestem.

Jak wyglądała ścieżka terapeutyczna, którą Pani przeszła, oraz leczenie zaawansowane w tym schorzeniu?

Leczenie rozpoczęłam od leków odwadniających i sildenafilu, później, by zwiększyć szanse spowolnienia choroby, dostałam kolejny lek w postaci wziewnej. „Wadą” nowego leku była konieczność „dopasowania” codziennego życia do

jego przyjmowania – w ciągu dnia miałam sześć inhalacji, a każda trwała sześć minut. Po pięciu latach lekarze zdecydowali o zmianie leczenia na te „ostatniego rzutu”, czyli na podawany podskórnie we wlewie ciągłym treprostinil. Lek podaje pompa, podobna do tej, z której korzystają osoby chore na cukrzycę. Leczenie bywa mało przyjemne, ze względu na liczne i uciążliwe skutki uboczne, ale najważniejsze, że jest skuteczne.

Jak choroba wpłynęła na Pani życie? Czy łatwo było przywyknąć do nowego stanu zdrowia?

Diagnoza zmusiła mnie do całkowitej zmiany sposobu życia. Niewiele rzeczy mogłam zrobić samodzielnie. Najgorzej znosił to Kuba, mój syn, bo nie rozumiał, dlaczego nie mam siły iść z nim na spacer, na plac zabaw czy pograć w piłkę. Zawsze byłam osobą niezależną i samodzielną. Dziś w wielu sytuacjach jestem skazana na pomoc osób trzecich. Mimo tak długiego „stażu” chorobowego wciąż nie pogodziłam się z myślą, że jestem chora. Rodzina jest dla mnie wielkim wsparciem oraz korzystam z profesjonalnej pomocy psychologa.

Choroba odbiera nie tylko oddech, ale też zmienia zwykle bardzo mocno życie chorych. Jak pomagają Państwo chorym w ramach

Stowarzyszenia? Czego najbardziej potrzeba pacjentom?

Głównym celem Stowarzyszenia jest jednoczenie i wspieranie pacjentów z nadciśnieniem płucnym oraz ich bliskich. Chorzy szukają pomocy i wsparcia u osób mających więcej doświadczenia w borykaniu się z chorobą na co dzień, a nikt tak dobrze nie zrozumie ich potrzeb jak inny chory. Pacjenci, którzy właśnie zostali zdiagnozowani, często nie dopuszczają do siebie myśli, że życie, które prowadzili do tej pory, musi ulec zmianie. Chcielibyśmy im pokazać, że z tą chorobą można żyć. Obecnie planujemy organizację wykładów, które odbywać się będą online, a także mamy bezpłatną wypożyczalnię przenośnych koncentratorów.

W jaki sposób chorzy mogą Państwa znaleźć? Jaką wartością dla pacjentów jest dołączenie Stowarzyszenia?

Nasi pacjenci mogą nas znaleźć na Facebooku, a także na stronie phapolska.org. Chcielibyśmy zaprosić chorych na TNP oraz ich bliskich do zapisywania się do Stowarzyszenia. Nadciśnienie płucne to rzadka, ciężka i trudna do zdiagnozowania choroba, z którą nie jest łatwo żyć, ale razem, wspólnie możemy wiele zdziałać na rzecz naszych pacjentów, jeszcze wiele spraw pozostało do zrobienia.



Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Tętnicze nadciśnienie płucne wciąż nie jest chorobą uleczalną

Tętnicze nadciśnienie płucne nie jest już chorobą jednoznacznie śmiertelną, ale wymaga wsparcia farmakologicznego do końca życia pacjenta.



Prof. dr hab. n. med. Marcin Kurzyński, FESC
Kierownik Kliniki Krążenia Płucnego, Chorób Zakrzepowo-Zatorowych i Kardiologii CMKP, Europejskie Centrum Zdrowia Otwock

Czym jest tętnicze nadciśnienie płucne (TNP)?

Jest to rzadka, ale bardzo groźna choroba polegająca na utracie drożności przez drobne tętniczki płucne. TNP prowadzi do niewydolności oddechowej, ciężkiej niewydolności serca, a w konsekwencji do zgonu. Jeszcze kilkanaście lat temu można było powiedzieć, że najbardziej narażoną na zachorowanie grupą społeczną są młode kobiety. To się jednak zmieniło i obecnie ciężko nakreślić jeden profil osób szczególnie często dotykanych przez TNP.

TNP nie jest chorobą uleczalną, ale dzięki lekom możemy ją coraz lepiej kontrolować. Jeszcze kilkanaście lat temu była chorobą jednoznacznie śmiertelną, bo po 2,5 roku od postawienia rozpoznania połowa pacjentów umierała. Teraz jest chorobą bardziej przewlekłą i wymaga stosowania leków do końca życia.

Jak wygląda proces leczenia i czy chory może liczyć na wsparcie państwa?

Podstawą leczenia TNP jest terapia farmakologiczna. Jest to dominująca forma leczenia, a w Polsce nowoczesne leki są refundowane. Program lekowy dla TNP, który powstał kilkanaście lat temu, z roku na rok jest zmieniany i jeśli chodzi o dostępność leków, to wszystkie farmaceutyki stosowane na świecie są również dostępne w Polsce. Należy podkreślić, że ten państwowy program jest przyjazny

dla pacjentów cierpiących na tętnicze nadciśnienie płucne i trzeba w tym aspekcie pochwalić Ministerstwo Zdrowia. W ślad za refundacją leków powinna się poprawić opieka socjalna nad pacjentami i ich rodzinami. W opublikowanym ostatnio raporcie o kosztach pośrednich TNP wykazano, że w zaawansowanym stadium choroby ponad 80 proc. pacjentów musi zrezygnować z pracy. Jednocześnie dwie trzecie chorych i opiekunów zgłasza trudności w ubieganiu się o świadczenia społeczne.

Na jakie zmiany w kontekście terapii TNP w Polsce pacjenci wciąż czekają?

To, czego brakuje w leczeniu farmakologicznym, to większa elastyczność przepisów, aby móc łączyć poszczególne leki ze sobą. Na świecie kanonem przy TNP jest leczenie skojarzone – na podobieństwo chorób nowotworowych. W Polsce nie wszyscy pacjenci mogą skorzystać z terapii dwulekowej od początku leczenia. U pacjentów, którzy w terapii farmakologicznej stosują już metodę dwulekową, może wystąpić kliniczna potrzeba dołączenia trzeciego leku i przejścia na tzw. terapię trójlekową. Zgody na stosowanie niektórych kombinacji trójlekowych wciąż brakuje. Bywa, że ze względów kosztowych trzeba wtedy zastąpić silniej działający lek, jakim jest na przykład riociguat, tańszym substytutem – sildenafilem. Riociguat ma również ten plus, że można indywidualnie dostosować jego

dawkę do potrzeb konkretnego chorego. To jedna, aczkolwiek nie jedyna sytuacja, gdy w terapii trójlekowej nie ma zgody na korzystanie z najlepszych możliwych preparatów.



TNP nie jest chorobą uleczalną, ale dzięki lekom możemy ją coraz lepiej kontrolować.

Jakie inne aspekty dotyczące pomocy chorym na tętnicze nadciśnienie płucne mogłyby być w Polsce na wyższym poziomie?

Niezwykle ważnym zagadnieniem w dobie COVID jest szybki dostęp do szczepionki. Osoby cierpiące na TNP nie mają priorytetowego dostępu do szczepień. Ze względu na fakt, że jest to choroba osłabiająca serce i płuca, to zagrożenie zgonem z powodu COVID-19 jest bardzo wysokie – jeden na pięciu pacjentów zakażonych wirusem umiera. Kolejna kwestia, która powinna zostać poprawiona, to dostępność przeszczepów płuc. Wciąż wykonujemy ich w Polsce znacząco za mało. To dotyczy nie tylko TNP, ale też innych patologii płucnych.



Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Zespół Cushinga a choroba Cushinga

Zespół Cushinga to suma objawów klinicznych wywołanych nadmiarem hormonu kory nadnerczy – kortyzolu. Harvey Cushing, amerykański neurochirurg, po raz pierwszy opisał nadczynność kory nadnerczy związaną z gruczolakiem przysadki i to jemu zawdzięczamy nazwę jednostki.



Prof. zw. dr hab. n. med. Marek Ruchała
Kierownik Katedry i Kliniki Endokrynologii, Przemiany Materii i Chorób Wewnętrznych Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu

Czym różni się zespół Cushinga od choroby Cushinga?

Podział na zespół i chorobę Cushinga jest związany z miejscem nieprawidłowej produkcji kortyzolu i ma raczej charakter historyczny. Najczęstszą przyczyną choroby (60-70 proc.) jest mikrogruczolak przysadki wydzielający w nadmiarze hormon adrenokortykotropowy (ACTH), który pobudza nadnercza do produkcji nieprawidłowych ilości kortyzolu. Jest to tzw. ACTH- zależny zespół Cushinga lub inaczej choroba Cushinga. ACTH może być wydzielane nie tylko przez guz przysadki, lecz także przez inne nowotwory o odmiennej lokalizacji (tzw. ektopowe), dotyczy to 5-10 proc. pacjentów. U pozostałych 20 proc. chorych objawy zespołu Cushinga wywołuje guz nadnerczy (łagodny gruczolak lub rak) produkujący nadmierne ilości kortyzolu i to jest ACTH – niezależny zespół Cushinga. Wyróżniamy także jatrogenny zespół Cushinga, ale jest on efektem nadmiaru kortyzolu w przebiegu długotrwałego leczenia glikokortykoidami chorych na inne schorzenia.

Kiedy najczęściej objawia się zespół Cushinga i jakie są przyczyny wystąpienia schorzenia?

Także moment pojawienia się objawów zależy od czynnika etiologicznego. W przypadku guzów przysadki to 3.-4.

dekada życia, w ektopii 5.-6., gruczolaka nadnercza 4.-5., a raka nadnercza pierwsza i 5.-6. dekada życia. Zidentyfikowano wiele mutacji genetycznych odpowiedzialnych za pojawienie się zespołu. Jak do tej pory nie znaleziono takich odniesień do raka kory nadnerczy

Jak przebiega kwalifikacja do usunięcia guza?

Pierwszym etapem kwalifikacji jest potwierdzenie rozpoznania w badaniach klinicznych i biochemicznych, przy użyciu specjalistycznych testów. W następnej kolejności konieczne jest ustalenie etiologii i zlokalizowanie guza. W przypadku mikrogruczolaków przysadki lokalizacja guza w badaniu rezonansu magnetycznego jest trudna lub wręcz niemożliwa i wówczas posługujemy się cewnikowaniem zatok skalistych, aby ustalić w jakiej okolicy przysadki zlokalizowany jest gruczolak. Zdecydowanie łatwiej zobrazować zmiany w nadnerczach i w tym przypadku kwalifikacja do zabiegu jest łatwiejsza. W przypadku ektopowego wydzielania ACTH decyzja o kwalifikacji zależy od rodzaju i lokalizacji nowotworu.

Czy zespół Cushinga można całkowicie wyleczyć?

Skuteczność terapii zależy w dużej mierze od czynnika etiologicznego, lokalizacji, wielkości guza, dostępu chirurgicznego,

zaawansowania choroby, ale także możliwości wizualizacji guza. Największe szanse na wyleczenie mają pacjenci z gruczolakiem nadnercza. W tym przypadku usunięcie guza najczęściej prowadzi do pełnego wyleczenia. W przypadku raka kory nadnerczy pacjent wymaga długotrwałej terapii hamującej steroidogenezę. Z kolei guzy przysadki są najczęściej małe (mikrogruczolaki), trudne do zobrazowania i operacji. Dodatkowym problemem są częste nawroty po operacji. W przypadku nowotworów ektopowo wydzielających ACTH, np. drobnokomórkowy rak płuc czy rakowiak oskrzeli, pacjent wymaga intensywnego leczenia choroby podstawowej. Po wyczerpaniu możliwości chirurgicznego leczenia poszukujemy się lekami hamującymi steroidogenezę.



Zidentyfikowano wiele mutacji genetycznych odpowiedzialnych za pojawienie się zespołu Cushinga.



Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Pacjenci z zespołem Cushinga bez dostępu do leczenia farmakologicznego

Nie u wszystkich pacjentów możliwe jest leczenie operacyjne. Na świecie chorym z tej grupy życie ratuje dostęp do leków. A w Polsce? Preparaty nadal nie są refundowane.



Dr hab. n. med. Przemysław Witek
Specjalista endokrynologii i diabetologii, Kierownik Katedry i Kliniki Chorób Wewnętrznych, Endokrynologii i Diabetologii Wydziału Lekarskiego Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego

Czym charakteryzuje się zespół Cushinga i jakie wyróżniamy jego odmiany?

To zespół objawów wynikających z nadmiernej, nieprawidłowej i nieadekwatnej do potrzeb produkcji kortyzolu w nadnerczach, czyli hormonu, który w fizjologicznych stężeniach jest niezbędny do życia. Hiperkortyzolemia prowadzi do bardzo wielu objawów, powikłań sercowo-naczyniowych i metabolicznych, które są odpowiedzialne za zwiększenie zarówno chorobowości, jak i śmiertelności wśród pacjentów. Biorąc pod uwagę przyczyny występowania, wyróżniamy trzy odmiany zespołu Cushinga. Najczęściej związany jest z obecnością niewielkiego kilkumilimetrowego guza zlokalizowanego w obrębie przysadki. Ta odmiana diagnozowana jest mniej więcej u siedmiu na dziesięciu pacjentów z zespołem Cushinga. Pozostałych trzech ma zmianę nowotworową zlokalizowaną w płucu lub w innym narządzie, albo najrzadziej, w nadnerczach.

Ilu Polaków choruje na zespół Cushinga i jaki jest profil pacjenta?

Jest to choroba niejednolita i bardzo rzadka. Szacujemy, że w Polsce rocznie zapada na niego 100-150 pacjentów, z czego najwięcej, bo aż 70 proc., to odmiana związana z guzem zlokalizowanym w obrębie przysadki. Ponadto kobiety chorują na niego 5-7 razy częściej od mężczyzn, a pierwszorazowymi pacjentami są najczęściej osoby w 3.-4. dekadzie życia.

Jakie są typowe objawy tego schorzenia i dlaczego tak ważna jest wczesna diagnoza?

Są one dość charakterystyczne i dotyczą najpierw zmian wyglądu zewnętrznego. Twarz staje się zaokrąglona (przypomina księżyc w pełni), pojawia się charakterystyczny rumień oraz sinoczerwone, szerokie rozstępy na skórze brzucha, udach, czasami ramionach. Wskutek nadmiernej produkcji kortyzolu dochodzi do powikłań kardiologicznych i metabolicznych, w tym: nadciśnienia tętniczego, zaburzeń krzepnięcia ze skłonnością do krwawień oraz powikłań zatorowych, cukrzycy ze wszystkimi jej powikłaniami, wzrostu częstości złamań kości i wzrostu częstości infekcji. Wczesne rozpoznawanie zespołu Cushinga jest konieczne, gdyż brak skutecznego leczenia sprawia, że po pięciu latach śmiertelność chorych wynosi 50 proc., co oznacza, że umiera aż połowa z nich.

Jak wygląda ścieżka diagnostyczna zespołu Cushinga?

Konieczna jest rozbudowana diagnostyka hormonalna, a następnie obrazowa z zastosowaniem rezonansu magnetycznego przysadki, ewentualnie tomografii klatki piersiowej i jamy brzusznej. Dopiero po zlokalizowaniu guza można prawidłowo zaplanować terapię.

Jakie są metody leczenia zespołu Cushinga?

Po postawieniu diagnozy pacjent kierowany jest na leczenie chirurgiczne.

Szacujemy, że mniej więcej 60-70 proc. pacjentów udaje się wyleczyć operacyjnie i taka grupa wchodzi w tzw. remisję choroby. Pozostaje mniej więcej 1/4 chorych, u których nie można precyzyjnie zlokalizować położenia guza, i tacy pacjenci funkcjonują z przewlekłą, generującą powikłania hiperkortyzolemią. Do tego dochodzi grupa pacjentów, u których nawet wiele lat po skutecznym leczeniu operacyjnym następuje nawrót choroby, i tacy pacjenci również często wymagają przewlekłego leczenia farmakologicznego.

Jak aktualnie przedstawia się dostęp do leczenia farmakologicznego w Polsce?

Istnieje kilka preparatów, którymi możemy leczyć hiperkortyzolemię przetrwałą po niedoszczętej operacji albo spowodowaną brakiem możliwości leczenia operacyjnego czy brakiem prawidłowej lokalizacji guza. Niestety, dla pacjentów z zespołem Cushinga żaden z tych leków nie jest refundowany. Trzeba podkreślić, że koszty tego leczenia sięgają kilku tysięcy złotych miesięcznie, a leki muszą być stosowane przez wiele lat, często do końca życia. Tym samym przekracza to możliwości chorych, którym pozostaje wyłącznie leczenie objawowe części powikłań, takich jak nadciśnienie tętnicze, cukrzyca itp. Oznacza to, że pacjenci pozostają bez realnych możliwości leczenia, którego wprowadzenie mogłoby uratować ich życie.



Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Chorzy na fenylketonurię (PKU) – jak wygląda ich życie?

Fenylketonuria to choroba, która zarówno dla chorych, jak i ich bliskich może być bardzo uciążliwa. Zdiagnozowana zbyt późno doprowadza do poważnych konsekwencji.

Czym jest fenylketonuria oraz jaki jest profil epidemiologiczny choroby w Polsce i na świecie?

Fenylketonuria jest chorobą genetyczną. Powodem jest mutacja genu kodującego enzym, czyli hydroksylazę fenylalaninową. Enzym ten znajduje się w wątrobie i katalizuje przemianę fenylalaniny w drugi aminokwas – tyrozynę. Jeśli dochodzi do nadmiaru fenylalaniny we krwi, w uproszczeniu doprowadza to do uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego. Skutkiem jest m.in. zaburzenie neuroprzekazników: dopaminy i serotoniny. Jeśli choroba dotyka dziecko w wieku niemowlęcym, nadmiar fenylalaniny może spowodować ciężką niepełnosprawność intelektualną. Epidemiologia w Polsce jest szacowana na 1:7000, co oznacza, że na 7 tysięcy dzieci jedno rodzi się z fenylketonurią. W Polsce opieką specjalistyczną objętych jest około 2200 pacjentów.

W jaki sposób rozpoznaje się tę chorobę – fenylketonurię?

Wykrywanie fenylketonurii wchodzi w skład programu badań przesiewowych, którym jest poddawany każdy noworodek urodzony w Polsce. Po 48. godzinie życia noworodka pobiera się mu krew w kierunku ewentualnego występowania ponad dwudziestu wrodzonych błędów metabolicznych.



Dr n. med. Agnieszka Chrobot
Poradnia Chorób Metabolicznych,
Wojewódzki Szpital Dziecięcy w Bydgoszczy



Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Do czego może doprowadzić nieleczona PKU?

Nieleczona PKU jest powodem ciężkiej nieodwracalnej niepełnosprawności intelektualnej. Im wcześniej rozpoczniemy leczenie, tym szybciej zapobiegniemy ciężkim uszkodzeniom ośrodkowego układu nerwowego. Aktualne wytyczne mówią o tym, że terapia powinna być wprowadzona maksymalnie do 14. doby życia dziecka, dzięki czemu możemy zatrzymać proces powodujący uszkodzenie mózgu.

Jakie są podstawy leczenia PKU?

Jedynym dostępnym w Polsce leczeniem jest obecnie leczenie żywieniowe polegające na diecie niskofenylalaninowej. Ustala się ją dla każdego pacjenta indywidualnie i zależy ona od tolerancji fenylalaniny w organizmie pacjenta. 80 proc. zapotrzebowania białkowego u chorych jest zaspokajane poprzez specjalistyczne preparaty bezfenylalaninowe dostępne wyłącznie na receptę. Pozostałe 20 proc. pokrywane jest za pomocą diety PKU, oczywiście z ograniczoną podażą fenylalaniny. W innych krajach europejskich oraz w USA dostępna jest terapia z użyciem tetrahydrobiopteryny, a od niedawna również enzymatyczna terapia zastępcza.

Jakich restrykcji dietetycznych musi przestrzegać pacjent ze zdiagnozowaną fenylketonurią? Jaka rolę odgrywa dostęp do diety niskofenylalaninowej?

Chory na fenylketonurię nie może spożywać mleka i jego przetworów, jajek, ryb, mięsa, pieczywa białego, makaronu, ryżu itp. W związku z tym dla takich pacjentów produkowana jest specjalna żywność, do której dostęp jest kluczowy tak jak kontakt z wyspecjalizowanymi dietetykami klinicznymi.

Musimy sobie uświadomić, że dieta PKU jest restrykcyjna i nakłada na pacjenta wiele ograniczeń. Z tego powodu zdarzają się czasem odstępstwa od diety skutkujące zaburzeniami zachowaniami takimi jak napady agresji, nadpobudliwość, problemy z pamięcią.

Jednocześnie mamy pacjentów rygorystycznie przestrzegających diety, co korzystnie przekłada się na ich zdolności intelektualne. Tacy pacjenci kończą studia, pracują, zakładają rodziny. Dla wszystkich pacjentów szczególnie istotne jest poczucie akceptacji społecznej dla ich choroby oraz pewność, że preparaty PKU będące podstawą ich żywienia będą zawsze refundowane przez NFZ.

NUTRICIA METABOLICS
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

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

Oferujemy najszerszy wybór produktów, w różnych formach i smakach, by móc odpowiadać na indywidualne potrzeby pacjentów.*



Chcąc otoczyć pacjentów kompleksową opieką, już od 7 lat prowadzimy największy w Polsce serwis edukacyjny i społecznościowy dla chorych na fenylketonurię oraz osób bliskich ich sercu – PKU Connect.

Każdego dnia inspirujemy społeczność PKU do podejmowania wyzwań, realizacji marzeń i czerpania z życia pełnymi garściami.

**Bo wiemy, że oni są
FENYMENTALNI**

Nutricia Polska Sp. z o.o.
ul. Bobrowiecka 8, 00-728 Warszawa, Polska

*na podstawie comiesięcznego raportu NFZ Komunikat DGL październik 2020



**Nie mogę jeść wszystkiego,
ale mogę wszystko!**

Fenymentalna Daria

odwiedź
nasze strony!

nutricia.pl
fenymentalni.pkuconnect.pl

Fenyloketonuria – jak wygląda codzienność z tą chorobą?

Fenyloketonuria to poważna choroba rzadka wchodząca w skład zaburzeń metabolicznych. Od pacjentów wymaga niesamowitej dyscypliny i restrykcyjnej diety. Mimo to nasz rozmówca żyje pełnią życia, a fenyloketonuria nie ogranicza go w spełnianiu marzeń.



Wojciech Golisz

Panie Wojtku, jest Pan doskonałym przykładem, że z fenyloketonurią można normalnie żyć i rozwijać swoje pasje. Czy jest jednak jakieś wyzwanie, które stawia przed Panem choroba?

Fenyloketonuria to choroba, która przy odpowiednim leczeniu nie objawia się niczym szczególnym i nie wyrządza żadnych szkód. Wyzwaniem jest utrzymanie stałego, dobrego samopoczucia. Leczenie nie jest procesem skończonym. Dla mnie jest to przestrzeganie diety i kontakt z lekarzami, by stale być na bieżąco i mieć kontrolę nad swoim zdrowiem. Kontakt ze specjalistą odbywa się raz, dwa razy w roku, w zależności od potrzeb.

”

Ważne jest, by mieć kogoś bliskiego, kto obserwuje i zareaguje w odpowiednim momencie.

Czy dieta ubogofenyloalaninowa to dla Pana element życia, z którym się Pan oswoił? Czy ciężko było do niej przywyknąć?

Dieta stosuję od urodzenia, zatem nie znam innej. Rodzice nauczyli mnie dyscypliny i przestrzegania tej diety, za co jestem im ogromnie wdzięczny. Myślę, że nie było mi łatwo się z nią oswoić, ponieważ zawsze miałem charakter indywidualisty. Ponadto w latach 90., kiedy byłem dzieckiem, dostęp do specjalistycznej żywności niskofenyloalaninowej był ograniczony. Trzeba było sprowadzać ją z zagranicy bądź kupować ją w jedynej sklepie w mieście. Wiedza na temat choroby też była na innym etapie, niż jest to dzisiaj. Przykładowo, wtedy uważano, że zachowanie diety jest potrzebne do osiągnięcia dorosłości. Dzisiaj już wiemy, że należy ją stosować przez całe życie. Obecnie jest zdecydowanie łatwiej, ponieważ w życiu dorosłym dla mnie ta dieta jest nieco mniej restrykcyjna, jestem z nią oswojony i mam wiedzę sprawiającą, że nie stanowi dla mnie problemu. Liczę się także z konsekwencjami jej nieprzestrzegania. Ja nie miewam wysokich stężeń fenyloalaniny, ale wiem, że pierwsze widoczne symptomy to rozdrażnienie, brak koncentracji itp.

Jak to się stało, że dalekie podróże na motocyklu stały się Pana hobby? Czy nie miał Pan obaw, że choroba może być przeszkodą w realizowaniu tej jednak niecodziennej pasji?

Moje dalsze podróże wyniknęły z długofalowego procesu, nie były one

planowane z dnia na dzień, lecz krok po kroku. Długo dojrzewałem do tego, by w końcu stwierdzić, czemu by nie pojechać gdzieś dalej niż do tej pory. Nie myślałem o tym, by jakoś specjalnie się do tego przygotowywać pod kątem diety. Należy po prostu pamiętać o tym, by zawsze mieć przy sobie preparat oraz pilnować diety samodzielnie. W moim przypadku wszelkie hotelowe żywienie odpada, sam przygotowuję posiłki na wyjazdach, by wiedzieć dokładnie, jaki jest ich skład. Dobrze się składa, ponieważ nie lubię spędzać wakacji na zorganizowanych wyjazdach typu all-inclusive.

Panie Wojtku, co poleciliby Pan innym chorym na fenyloketonurie? Jak dać im motywację i siłę do stosowania się do restrykcyjnych zaleceń dietetycznych i spełniania marzeń?

Chciałbym powiedzieć innym, by byli ciekawi świata, czytali książki, ponieważ to wtedy najbardziej pracuje nasza wyobraźnia. Choroba nie musi oznaczać niepełnosprawności. Nawet jeśli z jakiegoś powodu ktoś przerwał stosowanie diety, to warto do niej powrócić. Każdy dzień jest dobry, by zmienić swój styl odżywiania, polepszyć swoje samopoczucie, stan zdrowia i komfort życia. Chorzy bardzo często nie zdają sobie sprawy z postępującej choroby. Ważne jest, by mieć kogoś bliskiego, kto obserwuje i zareaguje w odpowiednim momencie.

?

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com