Materiały promocyjne przygotowane i pochodzące od Health Direction Media

LUTY 2022

**NARKOLEPSJA**
Nowatorskie leczenie szansą dla chorych

**CHOROBY RZADKIE**
Rola badań genetycznych

**MIELOFIBROZA**
Istota dostępu do nowoczesnych terapii

# ŻYCIE Z CHOROBĄ RZADKĄ

*każdy pacjent jest ważny*

# Choroby rzadkie coraz bardziej zauważalne

**Stanisław Maćkowiak**
Prezes Krajowego Forum Orphan

**Wielu pacjentów oraz instytucji od lat walczyło o wprowadzenie rozwiązań systemowych, uwzględniających specjalne potrzeby osób z chorobami rzadkimi. Ostatnie zmiany dają nadzieję na polepszenie sytuacji chorych.**

**Dr Anna Zimny-Zając**
Redaktorka Naczelna Medonet.pl, biotechnolożka

**W Polsce osób z chorobami rzadkimi jest ok. 2,5-3 mln. Jaka jest rzeczywista skala tej grupy pacjentów? Dlaczego obszar chorób rzadkich jest tak istotny z punktu widzenia systemu, jak i pacjentów?**

Podana liczba jest szacunkowa, ponieważ w Polsce nie ma rejestru pacjentów z chorobami rzadkimi. Wymienione dane powstały w oparciu o rejestry innych krajów.

Choroby rzadkie to ogromny problem nie tylko medyczny, ale również społeczny. Tak jak w przypadku choroby przewlekłej choruje nie tylko pacjent, ale i cała rodzina. Rzadkie choroby bardzo często współistnieją z niepełnosprawnością fizyczną jak i intelektualną. Ze względu na swój ciężki i gwałtowny przebieg, znacząco wpływają na długość przeżycia chorego w stosunku do średniego przeżycia w danej populacji. Ponadto 80% chorób rzadkich uwarunkowanych jest genetycznie, co wiążę się z większym ryzykiem występowania u członków rodziny.

Kolejny element to wymiar organizacyjny jak i finansowy. Diagnostyka tych chorób jest niezwykle skomplikowana i kosztowna. Do tego dochodzą wysokie koszty leczenia. Ponieważ nie istnieje zbyt wiele terapii farmakologicznych dedykowanych leczeniu pacjentów z chorobami rzadkimi to tylko ok. 5% chorych ma szansę na leczenie i poprawę stanu zdrowia.

**Czy rozwiązania systemowe zaproponowane w ramach Planu dla Chorób Rzadkich spełnią potrzeby pacjentów?**

Z pewnością tak. W ramach Planu dla Chorób Rzadkich zaproponowano wiele rozwiązań systemowych poprawiających opiekę dla tych chorych. Utworzenie sieci ośrodków eksperckich, opracowanie ścieżek terapeutycznych dla poszczególnych jednostek chorobowych dających szansę na szybszą diagnostykę i leczenie, opracowanie i wdrożenie paszportu pacjenta z choroba rzadką, budowa portalu informacyjnego dla chorób rzadkich, zmiana systemu oceny efektywności leków, podejmowania decyzji refundacyjnych dla leków na choroby rzadkie.

Są to całkowicie inne procedury, dotyczące innej populacji. Trudno tą samą miarką mierzyć efektywność, czyli cenę jednostkową w terapii 15 pacjentów, a 1,5mln pacjentów. Na całym świecie do ocen refundacyjnych w chorobach rzadkich podchodzi się w innej formule. Analiza wielokryterialna zaproponowana w Planie dla Chorób Rzadkich da większą efektywność i większe możliwości podejmowania decyzji dla tych leków, które są dedykowane na choroby rzadkie, a co za tym idzie większe możliwości leczenia pacjentów.

**Na świecie pojawia się coraz więcej terapii ukierunkowanych na profilaktykę czy leczenie w chorobach rzadkich. Jak w Polsce wygląda dostęp do leczenia oraz diagnostyki?**

W Polsce mierzymy się z niedostosowaniem ogólnego systemu opieki medycznej do wprowadzania wielodyscyplinarnej, kompleksowej opieki dla chorych z chorobami rzadkimi. Obecnie działające rozwiązania, nie spełniają takich wymogów. Dlatego wskazane w Planie dla Chorób Rzadkich rozwiązania jak utworzenie sieci ośrodków eksperckich, opracowanie ścieżek terapeutycznych dla poszczególnych jednostek chorobowych dadzą szansę na szybszą diagnostykę i kompleksowe leczenie

Rozpatrując przykład wspomnianego systemu refundacji. Nie widzi on chorób rzadkich jako oddzielnego problemu, nie dostrzega jego specyfiki. Trzeba to dostosować do realiów.

Kolejny element to dostępność w Polsce do terapii lekami sierocymi istniejących na świecie. Co prawda w ostatnich latach wzrost refundacji jest znaczący, ale to zawdzięczamy jedynie determinacji samego ministra, ponieważ rozwiązania systemowe nie widzą tego problemu. Opracowywane obecnie nowelizacje ustawy refundacyjnej w ramach Planu dla Chorób Rzadkich mają doprowadzić do zmiany prawa w kwestii refundacji leków w chorobach rzadkich oraz zwiększyć dostępność do tych terapii. Kolejną nadzieją jest ustawa o funduszu medycznym, w ramach którego dostępne są środki dla refundacji właśnie dla terapii pacjentów z chorobami rzadkim. Wciąż na to czekamy. Obecnie choroby rzadkie zostały wpisane na listę priorytetów zdrowotnych w Polsce.

Biorąc powyższe pod uwagę mamy wszelkie możliwości, żeby realizować zapisy opracowane w ramach Planu dla Chorób Rzadkich.

**Czego obecnie najbardziej potrzebują pacjenci z chorobami rzadkimi?**

Pacjentom najbardziej potrzeba pełnej, wielodyscyplinarnej, kompleksowej opieki medycznej, jak również wsparcia na poziomie socjalnym. Sam dokument Planu dla Chorób Rzadkich na razie nie dotknął tematów socjalnych. Plan zawiera zapisy o konieczności uregulowania tej kwestii w przyszłości (lata 2023-24).

Należy zapewnić chorym ciągłość opieki medycznej. Jeszcze do niedawna nie było możliwości terapeutycznych, ograniczających śmiertelność wśród dzieci z chorobami rzadkimi. Obecnie dzięki rozwojowi medycyny, czas przeżycia chorych zdecydowanie się wydłużył. Choroby rzadkie przechodzą już w choroby przewlekłe. W związku z tym rośnie grupa pacjentów dorosłych, którzy niestety po ukończeniu 18 r.ż. stają się niewidoczni dla systemu i zostają bez należytej opieki. Trzeba uzupełnić w systemie te braki.

Kolejnym elementem niezwykle ważnym dla osób z chorobami rzadkimi jest rehabilitacja. Tutaj także system nie jest gotowy, aby zapewnić rehabilitacje dla chorych. Tym bardziej, że jak wspominałem wcześniej oferta leczenia farmakologicznego jest dostępna jedynie dla ok 4-5% chorych na choroby rzadkie, a dla pozostałych może być oferowane jedynie leczenie zachowawcze i rehabilitacja.

## Choroby rzadkie, ale pacjentów wielu

**Choroby rzadkie, jak sama ich nazwa wskazuje, występują sporadycznie, jednak liczba dotkniętych nimi pacjentów do małej nie należy. Dlaczego?**

Choroba rzadka to zgodnie z zalecaną w Unii Europejskiej definicją taka, która nie dotyka więcej niż 5 na 10 tys. osób. Wszystkich znanych obecnie i diagnozowanych chorób rzadkich jest jednak ponad 7 tys. Oznacza to, że mimo iż na pojedynczą chorobę cierpi niewielu, choroby rzadkie dotykają w sumie nawet 8 proc. naszej populacji. W samej Polsce jest więc około 3 milionów takich pacjentów!

Mimo tak pokaźnej grupy chorych, w Polsce aż do zeszłego roku nie istniał żaden plan skoordynowanej opieki. A pacjenci z chorobami rzadkimi, nie dość że często diagnozowani są nawet kilka czy kilkanaście lat, to jeszcze w większości przypadków nie mogą liczyć na leki, gdyż te nie zostały jeszcze opracowane.

Już w 2009 roku Parlament Europejski i Rada UE wydały zalecenie dla Państw Członkowskich, by ustanowiły i realizowały plany dotyczące rzadkich chorób. A jeszcze dziesięć lat wcześniej, w grudniu 1999 roku, te same organy opublikowały rozporządzenie mówiące, że „pacjenci cierpiący na rzadkie stany chorobowe powinni być uprawnieni do takiej samej jakości leczenia jak inni pacjenci".

Polscy pacjenci na realizację tych zaleceń musieli czekać wiele lat, bowiem dopiero w sierpniu 2021 roku rząd przyjął Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich, czyli kompleksowy model opieki dla pacjentów z chorobami rzadko występującymi, który ma znacznie poprawić dostęp do procesu diagnostycznego i terapeutycznego.

To niezwykle istotne, gdyż szacuje się, że aż 80 proc. chorób rzadkich ma podłoże genetyczne, więc ich diagnostykę ułatwiają wysokospecjalistyczne, ale nie należące do tanich, badania genetyczne. Ambicją planu jest też leczenie chorób rzadkich zgodnie ze standardami przyjętymi w Unii Europejskiej oraz poprawa w dostępie do wysokiej jakości innowacyjnych świadczeń opieki zdrowotnej.

Poszczególne zadania określone w planie są dopiero na etapie wdrożeniowym, miejmy jednak nadzieję, że w 2023 roku będziemy mogli powiedzieć, że udało się zrealizować wszystkie założenia, a pacjenci z rzadkimi schorzeniami odczują realną zmianę na lepsze.

PARTNERZY KAMPANII
POLSKA KOALICJA PACJENTÓW ONKOLOGICZNYCH RAZEM MOŻEMY WIĘCEJ
INSTYTUT HEMATOLOGII I TRANSFUZJOLOGII
HEMATOONKOLOGICZNI STOWARZYSZENIE CHORYCH NA NOWOTWORY KRWI I CHOROBY KRWI
Fundacja TYGIEL
Orphan Krajowe Forum na rzecz trapii chorób rzadkich
Federacja Pacjentów Polskich
medonet
MARFAN POLSKA #TętniakRośnieWciszy | MARFAN.ORG.PL
HEMATO ONKOLOGIA.PL
AOP HEALTH
Genomed
Bristol Myers Squibb

Teksty i opracowanie redakcyjne: redakcja@healthdirectionmedia.pl / Projekt i skład: Małgorzata Poniatowska: info@av-mal.com / Fotografie: zasoby własne.
Kontakt z Health Direction Media: redakcja@healthdirectionmedia.pl / Wydawca: Health Direction Media ul. Gradowa 10, 61-680 Poznań

Materiały promocyjne przygotowane i pochodzące od Health Direction Media

# Nowatorskie leczenie narkolepsji szansą dla chorych

Narkolepsja to choroba prowadząca do inwalidztwa. Mimo, że chory jest fizycznie zdrowy nagłe zasypianie, katapleksje, czy halucynacje przysenne ograniczają funkcjonowanie. Dzięki nowoczesnej terapii chorzy mają szansę na lepszą jakość życia.

**Dr n. med. Aleksandra Wierzbicka**
Zakład Neurofizjologii Klinicznej i Ośrodek Medycyny Snu Instytutu Psychiatrii i Neurologii w Warszawie

**Narkolepsja to rzadka choroba, która kojarzy się z nagłym zasypianiem. Czym się ona charakteryzuje i jakie są jej objawy?**
Objawem, który występuje u wszystkich chorych jest napadowa senność z niekontrolowanymi zaśnięciami wielokrotnie w ciągu dnia, najczęściej w sytuacjach monotonnych. Kolejnym objawem, który występuje u ok. 70-80% chorych jest katapleksja. Jeżeli pacjent doświadcza katapleksji to jest to silna podstawa do stwierdzenia narkolepsji. Katapleksja polega na nagłym zwiotczeniu mięśni. Głównie mięśni odpowiedzialnych za postawę ciała, jak mięśnie karku, przykręgosłupowe, twarzy, uginanie kolan – mięśnie posturalne. Kolejnym objawem występującym u ok. 40% chorych są zaburzenia przysenne pojawiające się w czasie zasypiania lub wybudzania ze snu.

**Jak często dochodzi do rozpoznania tej choroby? Czy jej diagnoza jest trudna?**
Częstość zachorowania to mniej niż 1:2000 osób w populacji. Szczyt zachorowań występuje w drugiej dekadzie życia, czyli między 10 a 20 rokiem życia.

Diagnoza w narkolepsji jest łatwa, jeśli mamy do czynienia z pacjentem pełnoobjawowym, który doświadcza też katapleksji. Natomiast u pacjenta, u którego występuje tylko senność w ciągu dnia, diagnoza jest trudniejsza, ponieważ nadmierna senność bardzo często pojawia się w populacji ogólnej i może wynikać z bardzo różnych przyczyn.

**Jak wygląda proces diagnostyczny w kierunku narkolepsji?**
Diagnostyka w narkolepsji obejmuje badania neurofizjologiczne. Są to dwa badania: polisomnograficzne, które polega na całonocnym badaniu snu. Następnego dnia wykonuje się drugie badanie - wielokrotny test latencji snu. To badanie polega na 5-krotnej drzemce co dwie godziny. Wtedy obserwowany jest czas zasypiania pacjenta w każdej z drzemek. Poza wymienionymi badaniami, można wykonać oznaczenie poziomu hipokretyny w płynie mózgowo-rdzeniowym, który u pacjentów z narkolepsją jest bardzo niski lub nieoznaczalny.

W Polsce ścieżka diagnostyczna jest długa, choć czas od zachorowania do rozpoznania jest zbliżony do innych krajów i wynosi średnio 7 lat. W kraju dysponujemy dosłownie kilkoma ośrodkami wykonującymi wspomniane badania.

**Na czym polega leczenie tej choroby?**
Niestety nie ma leczenia przyczynowego narkolepsji. Działamy objawowo, czyli łagodzimy objawy. Leczenie przebiega dwutorowo. Główne działania, których muszą przestrzegać wszyscy pacjenci to zalecenia poza farmakologiczne, dotyczące szeroko pojętego stylu życia: sen nocny odpowiedniej długości (min. 7-7,5 godziny), wykonywanie planowanych, krótkich drzemek. U pacjentów z narkolepsją wskazana jest aktywność fizyczna, szczególnie u osób prowadzących prace monotonne np. praca przy komputerze, praca siedząca. Kolejna kwestia to dieta. Zalecamy pacjentom dietę ubogą w węglowodany.

Farmakologicznie leczymy różne objawy. Inaczej leczy się senność, inaczej katapleksję, a inaczej zaburzenia snu nocnego. W Polsce niestety nie mamy leków, które działałyby na wszystkie te objawy jednocześnie. Stosujemy leki, które zmniejszają uczucie senności, czyli zwiększają czuwanie, albo wręcz psychostymulująco. U pacjentów z katapleksją stosujemy leki przeciwdepresyjne, które zmniejszą również liczbę katapleksji. Niestety wówczas takie leczenie wymaga politerapii. Żaden z tych leków nie jest w Polsce refundowany. Ponadto, poza jednym lekiem, nie są one zarejestrowane do leczenia narkolepsji.

**Czy istnieje innowacyjna terapia choroby?**
Od 2016 roku w Europie dostępny jest lek o bardzo nowatorskim działaniu – pitolisant. Pod wieloma względami przewyższa inne leki, również pod względem bezpieczeństwa. Jako jedyny działa w mechanizmie histaminergicznym i zwiększa przekaźnictwo histaminowe, co skutkuje większym czuwaniem.

**Jakie możliwości i korzyści terapeutyczne niesie zastosowanie pitolisantu?**
W badaniach klinicznych oceniających skuteczność, pitolisant bardzo dobrze wpływał na osiowe objawy, głównie na katapleksje. Również poprawiał stan czuwania, zarówno w ocenie subiektywnej pacjenta, jak i w ocenie obiektywnej, czyli w badaniu testu utrzymania czuwania. Dodatkowo pitolisant zmniejszał objawy przysenne, czyli paraliż przysenny i halucynacje przynajmniej o połowę. Okazał się skuteczny na większość objawów narkolepsji. W badaniu klinicznym oceniającym bezpieczeństwo, okazał się korzystnym lekiem. Oczywiście działania niepożądane występowały, ale były to objawy bardzo łagodne, albo o niewielkim nasileniu. Wykazał się skutecznością i bezpieczeństwem także u chorych w wieku podeszłym, z chorobami współistniejącymi np. chorobami układu krążenia.

*Od 2016 roku w Europie dostępny jest lek o bardzo nowatorskim działaniu – pitolisant. Pod wieloma względami przewyższa inne leki, również pod względem bezpieczeństwa.*

**Niewątpliwie narkolepsja wpływa na jakość życia pacjentów. Co powinno się zmienić, aby chorym żyło się lepiej?**
Jakość życia chorych jest bardzo zła. Zostało przeprowadzone badanie, w którym oceniano jakość życia pacjentów z narkolepsją, czy z nadmierną sennością w stosunku do osób z chorobą, która jest podobna do narkolepsji, bo również z objawami napadowymi, czyli do osób z padaczką. Okazało się, że pacjenci z nadmierną sennością, w tym głównie pacjenci z narkolepsją, mieli gorszą jakość życia niż chorzy z padaczką. O narkolepsji mówi się, że jest chorobą inwalidyzującą. Osoby z narkolepsją w zasadzie są fizycznie zdrowe, natomiast często funkcjonują fatalnie. Zachorowanie występuje w np. 13-14 roku życia, czyli u nastolatka, który do tej pory był aktywny, miał wiele zainteresowań i nagle jego rytm dnia ulega zmianie, ponieważ ten młody człowiek większość czasu przeznacza na sen. Ten stan ma wpływ na edukację, relacje społeczne, rodzinne, zmianę planów życiowych. Bardzo często powoduje wtórne zaburzenia depresyjne.

Leczenie objawowe może przynieść dużą poprawę na tyle, że pacjent względnie dobrze funkcjonuje w środowisku zawodowym, społecznym. Dostęp do monoterapii, która jest skuteczna zarówno w nadmiernej senności jak i katapleksji, czy zaburzeniach przysennych byłaby dużym plusem dla pacjentów. Wówczas nie musieliby przyjmować leków z różnych grup chemicznych, niekoniecznie pozbawionych działań niepożądanych. Jednocześnie byłaby to ogromna szansa dla osób ciężko chorych. A przede wszystkim dla tych, którzy przeszli wszystkie możliwe modyfikacje leczenia w Polsce bez większych rezultatów. Myślę, że jest to populacja chorych, która powinna mieć dostęp do nowoczesnego leczenia takiego, które dostępne jest w innych krajach europejskich.

Powinny pojawić się rozwiązania systemowe zwiększające możliwości diagnostyczne, ponieważ teraz są to bardzo słabo wycenione procedury, które w Polsce można wykonać w niewielu ośrodkach. Dochodzi również kwestia edukacji. Na świecie zaburzenia snu są tematem bardzo popularnym, powstają dedykowane specjalizacje, ośrodki. W Polsce natomiast o medycynie snu mówi się za mało.

AOP HEALTH

*Firma AOP ORPHAN aktywnie działa w zakresie leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi i hematoonkologicznymi*

# Gdy szpik kostny włóknieje

**Mielofibroza może w ogóle nie dawać objawów, a jeśli się one pojawiają, to są bardzo niespecyficzne. Kluczem do wykrycia choroby jest staranne zebranie wywiadu przez lekarza.**

**Prof. dr hab. n. med. Joanna Góra-Tybor**
Kierownik Oddziału Hematoonkologii w WWCOiT im. M. Kopernika w Łodzi

**Mielofibroza (MF) zaliczana jest do nowotworów mieloproliferacyjnych. Co to za grupa nowotworów?**
Nowotwory mieloproliferacyjne to grupa rzadkich nowotworów krwi. Dzielą się na te z obecnością chromosomu Philadelphia i bez niego. Mielofibroza należy do nowotworów mieloproliferacyjnych Philadelphia ujemnych, czyli bez obecności chromosomu Philadelphia.

**Czym charakteryzuje się mielofibroza?**
W tej chorobie patologiczne megakariocyty, czyli prekursory płytek krwi, wydzielają substancje powodujące włóknienie szpiku kostnego. Włóknista tkanka powoli zastępuje szpik kostny, co ogranicza jego zdolność do wytwarzania komórek krwi. Skutkiem tego krwiotworzenie przenosi się – jak to ma miejsce w życiu płodowym – do śledziony, wątroby. Narządy te zaczynają się powiększać aż do osiągnięcia naprawdę dużych rozmiarów w zaawansowanej mielofibrozie. Taki stan wywołuje poważne dolegliwości u chorej osoby.

Mielofibroza jest też chorobą cytokinową, co znaczy, że organizm chorego wydziela bardzo dużo cytokin (pełnią w układzie immunologicznym rolę regulacyjną) wywołujących objawy ogólne jak chudnięcie, wzmożone poty, osłabienie, stany podgorączkowe, bóle kostne.

**Zatem objawy ogólne mogą sugerować wiele chorób. Co może stanowić podpowiedź dla lekarza na początku procesu diagnostycznego?**
Mielofibroza jest chorobą trudną do rozpoznania. Lekarz pierwszego kontaktu, bo to do niego przeważnie w pierwszej kolejności trafia pacjent ze swoimi dolegliwościami, powinien sprawdzić, czy śledziona nie jest powiększona. Jej powiększenie wyczuwalne jest palcami podczas zwykłego badania brzucha, tzw. przedmiotowego. W morfologii krwi obwodowej stwierdza się niedokrwistość prawidłową, zwiększoną lub zmniejszoną liczbę leukocytów, nadpłytkowość na początku choroby, a w późniejszych fazach często małopłytkowość.

**Mielofibroza jest chorobą rzadką, jak częste są zachorowania? Czy istnieją czynniki predysponujące do niej, np. wiek?**
Częstość występowania tej choroby to niespełna jedna osoba na 100 tys. mieszkańców na rok. Faktem jest, że na mielofibrozę na ogół zapadają osoby starsze. Większość chorych stanowią osoby po 60. roku życia, natomiast ok. 10 proc. to młodsi pacjenci, poniżej 40. roku życia.

**Jakie jest rokowanie dla chorych na mielofibrozę?**
Rokowania są bardzo różne w zależności od zaawansowania choroby. Na wczesnym etapie, tzw. mielofibrozy prefibrotycznej, czyli postaci przedzwłóknieniowej, przed chorym jest wiele lat prawdopodobnego przeżycia. Natomiast w zaawansowanych MF czas przeżycia jest krótki i wynosi 2-3 lata. To są postacie, w których gdy wiek chorego i stan ogólny na to pozwalają, kwalifikujemy go do transplantacji szpiku. Jest to jedyna terapia pozwalająca wyleczyć z mielofibrozy.

> *Rokowania są bardzo różne w zależności od zaawansowania choroby. Na wczesnym etapie, tzw. mielofibrozy prefibrotycznej, czyli postaci przedzwłóknieniowej, przed chorym jest wiele lat prawdopodobnego przeżycia.*

**Jakie są inne metody terapeutyczne poza transplantacją szpiku?**
Jest stare, tradycyjne leczenie cytostatykiem – hydroksykarbamidem. Stosujemy go przede wszystkim przy znacznie podwyższonej liczbie krwinek białych albo płytek krwi. We wczesnych mielofibrozach, przedzwłóknieniowych, możemy wykorzystać interferon. Dzięki niemu często udaje się dobrze kontrolować chorobę na tym etapie jej rozwoju.

Stosunkowo nową grupą leków są inhibitory kinazy JAK. JAK to enzym, kinaza janusowa. W mielofibrozie dochodzi do nadmiernego pobudzenia tego enzymu, co odpowiada za wiele objawów: gorączkę, poty, osłabienie, w pewnym stopniu również za powiększenie śledziony. Inhibitory JAK hamują patologicznie pobudzony szlak metaboliczny JAK-STAT.

Zarejestrowane są dwa leki z tej grupy – ruksolitynib i fedtratynib. Do pierwszego z nich mają w Polsce dostęp w ramach programu lekowego chorzy na zaawansowaną mielofibrozą. Natomiast fedratynib czeka na swój program lekowy. Jest to lek, który moglibyśmy stosować np. po niepowodzeniu leczenia ruksolitynibem. Obydwa leki mają wygodną w stosowaniu postać doustną.

**Jak dostępność fedratynibu mogłaby pomóc chorym na MF i którym?**
On by na pewno pomógł chorym, którzy przestali reagować na ruksolitynib, albo mają powikłania nie pozwalające go przyjmować. Na ogół na początku pacjent reaguje na to leczenie, natomiast czas działania to jest 2-3 lata. Potem ci chorzy pozostają już bez skutecznej opcji leczenia, ponieważ nie mamy leku, który moglibyśmy podać po niepowodzeniu leczenia ruksolitynibem. W takiej sytuacji fedratynib byłby niezwykle cenny.

**Wszedłby więc do II linii leczenia?**
Uważam, że fedratynib przede wszystkim byłby bardzo potrzebny w II linii leczenia po zastosowaniu ruksolitynibu. Jednak lek ten ma też rejestrację w I linii. Lekarz prowadzący miałby wtedy wybór, od którego inhibitora kinazy JAK rozpocząć terapię.

**Ważne**

**Prezes AOTMiT podzielił stanowisko Rady Przejrzystości i wydał pozytywną, warunkową opinię dla fedratynibu - nowego leku na mielofibrozę.** Rekomenduje objęcie refundacją tego leku w ramach programu lekowego: „Leczenie mielofibrozy pierwotnej oraz mielofibrozy wtórnej w przebiegu czerwienicy prawdziwej i nadpłytkowości samoistnej (ICD 10: D47.1)" pod warunkiem ograniczenia zastosowania fedratynibu wyłącznie do grupy chorych nietolerujących lub opornych na ruksolitynib.

Pozytywna Rekomendacja oznacza dalszą możliwość stosowania fedratynibu w ramach procedury Ratunkowego Dostępu do Technologii Lekowych (RDTL).

Bristol Myers Squibb™
Zmieniamy życie pacjentów dzięki nauce ™

W czasie zagrożenia zdrowia, kiedy mamy wyzwania na skalę światową, dzięki współpracy z wieloma partnerami:

- opracowujemy nowe leki
- udoskonalamy sposób ich dystrybucji
- nieprzerwanie dostarczamy leki pacjentom na całym świecie

Dowiedz się więcej na **bms.com**

ONCPL2011933-01,12.2020

**Katarzyna Lisowska**
Przedstawiciel Stowarzyszenia Hematoonkologicznych

# Życie z mielofibrozą

Jako Hematoonkologiczni wierzymy, że ogromny postęp w hematologii pomoże także naszym pacjentom. Wciąż czekamy na nowoczesne terapie. Naszym marzeniem jest, aby nasi wspaniali lekarze, którzy nas leczą, mieli ogromny wachlarz leków i mogli nam skutecznie przedłużać życie.

Mielofibroza to nowotwór krwi, na który umierają pacjenci. To bardzo podstępna choroba. Nie każdy lekarz potrafi postawić diagnozę. Nasi pacjenci potrafią kilka lat mieć objawy choroby, a wciąż brak diagnozy. Tak było też w naszym przypadku. Choroba zdiagnozowana bardzo późno, szpik zwłókniały w skali do 4 na 3 plus. Mąż zadawał sobie pytanie - dlaczego nikt wcześniej nie postawił diagnozy? Przecież oddawałem honorowo krew. Tylko raz, w punkcie krwiodawstwa od męża nie pobrali krwi, bo była niska hemoglobina. Byliśmy wtedy u lekarza rodzinnego, a nawet u hematologa i co? I nic. Następne 5 lat rozwijała się choroba, którą można było zdiagnozować wcześniej. Wierzcie mi Państwo, że takich osób na naszej grupie wsparcia jest kilka. Kilka zmarło, bo zdiagnozowani byli bardzo późno, a jeszcze kilka lat temu nie było żadnych nowoczesnych leków. Jedyną opcją wyleczenia tej choroby był i jest przeszczep szpiku. A przeszczep allogenicznych komórek macierzystych szpiku, jak każdy wie, niesie za sobą pewne ryzyko różnych powikłań w tym zgonu. Kilku naszych pacjentów odeszło.

*Mielofibroza to choroba ludzi starszych, tak nam zawsze mówiono. To nie prawda! Na mielofibrozę może zachorować każdy i w każdym wieku.*

**Jak na przestrzeni lat zmieniło się w Polsce życie chorych na mielofibrozę?**
Mielofibroza to nowotwór mieloproliferacyjny z Chromosomem Philadelfia ujemnym. Choroba krwi, choroba szpiku czy białaczka pacjenci różnie ją określają. Dwanaście lat temu, kiedy wspólnie z mężem na korytarzu otrzymaliśmy wynik trepanobiopsji, o tej chorobie nikt z nas nic nie wiedział, ani nie słyszał tej nazwy. Po powrocie do domu, obydwoje zaczęliśmy przeglądać Internet czyli "wujka google". Usłyszeć w wieku 49 lat, że ma się maksymalnie 5 lat życia, a ty masz tyle planów, małą córkę, dwóch trochę starszych synów i firmę, która cały czas się rozwija. To jak usłyszeć wyrok śmierci, tylko trochę odciągnięty w czasie. Czytając wiadomości w Internecie mąż był coraz bardziej załamany. Szukając pomocy odwiedzaliśmy zarówno lekarzy, jak i szarlatanów, którzy na kolejnych wizytach dając nam nadzieje, okradali nas z pieniędzy. Tak, okradali, bo wmawiali nam, że mąż jest zdrowy i ich specyfiki wystarczą, żeby podnieść odporność organizmu i choroba zniknie. Bo to nie rak, bo przecież tak dobrze pan wygląda, bo wystarczy zmienić nawyki żywieniowe i tych bo... było bardzo dużo. Przecież lepiej usłyszeć od "cudotwórcy", że będzie dobrze niż od lekarza: jest pan chory i trzeba zacząć leczenie. Czy nie każdy z nas woli słyszeć dobre informacje niż te gorsze?

Ja cały czas szukałam informacji na temat tej choroby. Wszystkie te, które spływały do mnie czy to z USA, czy z Austrii, z Francji i innych zakątków świata, od moich znajomych, mówiły jednoznacznie: mielofibroza to nowotwór krwi i trzeba go leczyć. Tylko tyle i aż tyle.

Leczenie mój mąż zaczął po miesiącu. Trafiliśmy na wspaniałego lekarza, dr Janusza Hałkę, który postawił nas do "pionu" mówiąc do męża: albo się pan leczy, albo zwalnia pan miejsce w klinice dla innego pacjenta. I to był bodziec do działania, który zmienił także moje życie. Dzisiaj mogę powiedzieć, że dzięki panu doktorowi powstała grupa wsparcia "Mielofibroza choroba nasza i naszych bliskich", a po latach Stowarzyszenie Hematoonkologiczni, które założyli pacjenci i ich bliscy. Kto inny, jak nie sam pacjent wie lepiej czego mu potrzeba.

Założyłam grupę na facebooku, do której dołączali nowi, zagubieni tak jak my pacjenci i ich bliscy. Wszyscy, tak jak my szukali pomocy, wsparcia, dobrego słowa, wskazówek: do którego lekarza się udać, gdzie się leczyć, co zrobić, żeby nie zwariować jak usłyszymy diagnozę. Obecnie na grupie jest 462 osoby. Stanowimy jedną, wielką wielopokoleniową rodzinę. Na grupie mamy osoby chore w różnym wieku. Bardzo młode i te starsze. Mielofibroza to choroba ludzi starszych, tak nam zawsze mówiono. To nie prawda! Na mielofibrozę może zachorować każdy i w każdym wieku. Chorować także można latami. W przypadku nowotworów krwi nie ma profilaktyki, bo to nowotwory tzw. niezawinione.

**Czy przez te lata, jak choruje pani mąż to się w ogóle coś zmieniło?**
Tak zmieniło się, bo w przeciągu kilku lat pacjenci w Polsce otrzymali nowoczesne leki, które przedłużają życie i wciąż czekają na nowe cząsteczki, którymi są leczeni pacjenci w Europie i na świecie. Dzisiaj pacjent może otrzymać leki w programie lekowym, może zakwalifikować się do badań klinicznych, lekarz może wystąpić o RDTL (Ratunkowy Dostęp do Technologii Lekowych), a także może sam je kupić właśnie ze zbiórek lub za własne pieniądze. Uważam, że polscy pacjenci zasługują na leczenie według światowych standardów. Bo musimy pamiętać, że każdy lek przedłuża pacjentowi życie o kolejne miesiące, lata. Nie każdy pacjent podda się przeszczepowi szpiku, jako jedynej metodzie wyleczenia. Dla mojego męża, kolejny lek wprowadzony do leczenia w naszym kraju to szansa, że może w końcu zostanie wynaleziony docelowy lek, leczący tę chorobę.

Jako Hematoonkologiczni wierzymy, że ogromny postęp w hematologii pomoże także naszym pacjentom. Wciąż czekamy na nowoczesne terapie. Naszym marzeniem jest, aby nasi wspaniali lekarze, którzy nas leczą, mieli ogromny wachlarz leków i mogli nam skutecznie przedłużać życie. W niektórych badaniach klinicznych nowoczesnych leków jest napisane - cofa zwłóknienie szpiku o 1 lub 2 punkty. To bardzo dobre wiadomości. Wciąż mamy nadzieję na ten jedyny lek, który nas wszystkich wyleczy. Bardzo dziękujemy wszystkim hematologom leczącym nas każdego dnia.

# Zespoły mielodysplastyczne – choroba uzależniająca pacjenta od transfuzji krwi

**Dla chorych na zespoły mielodysplastyczne niezwykle ważne są leki, które spowodują, że będą mieć mniej transfuzji lub zupełnie się od nich uniezależnią. Choć krew jest dla nich lekiem ratującym życie, to ze względu na powikłania wynikające z systematycznych przetoczeń taka terapia skraca przeżycia.**

**Dr n. med. Bożena Katarzyna Budziszewska**
Hematolog, kierownik Oddziału Diagnostyki Hematologicznej w Instytucie Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, konsultant wojewódzki w dziedzinie hematologii dla woj. mazowieckiego

**Czym są zespoły mielodysplastyczne (MDS) i dlaczego należą do chorób rzadkich?**
Zespoły mielodysplastyczne to bardzo różnorodna grupa chorób nowotworowych szpiku charakteryzujących się cytopeniami, czyli obniżoną ilością krwinek czerwonych, białych i płytkowych we krwi obwodowej. Niedokrwistość jest najczęstszą (90 proc.) cytopenią u chorych na MDS, ale może to też być np. małopłytkowość czy neutropenia. Są to choroby rzadkie, bo zapadalność na nie wynosi średnio 3-4 osoby na 100 tys. mieszkańców. W Polsce rocznie odnotowuje się niewiele ponad 1200 nowych zachorowań na MDS.

**Czy istnieją czynniki zwiększające ryzyko wystąpienia MDS?**
Niewątpliwie takim czynnikiem jest wiek. To choroba osób starszych, powyżej 70. roku życia. Zachorowalność rośnie wraz z wiekiem; już po 60. roku życia w każdej dekadzie podwaja się. Oczywiście wpływ mają też wszystkie czynniki, które są uznawane za sprzyjające rozwojowi nowotworów. Natomiast specyficznym dla MDS jest przebyte leczenie choroby nowotworowej. Mówimy wówczas o wtórnych zespołach mielodysplastycznych powstających u osób, które otrzymały kilka lat wcześniej chemio- czy radioterapię.

**Jak diagnozuje się MDS? Czy jest to choroba jednolita?**
Tak jak wspomniałam, na zespoły mielodysplastyczne mogą wskazywać cytopenie we krwi obwodowej widoczne w morfologii – niedokrwistość, leukopenia i małopłytkowość. U tych osób diagnozuje się mielodysplazję na podstawie badania cytologicznego i histopatologicznego szpiku. W badaniach genetycznych szukamy nieprawidłowości genetycznych, które są charakterystyczne dla zespołów mielodysplastycznych.

MDS-y nie są chorobą jednolitą. Poza cytopeniami kolejną charakterystyczną ich cechą związaną z naturalnym przebiegiem tej choroby, jest ryzyko transformacji do ostrej białaczki szpikowej. Ta transformacja może przebiegać różnie. W grupie chorych mniejszego ryzyka do białaczki może dojść po kilku latach, u tych z wysokim ryzykiem – zaledwie w ciągu kilku miesięcy. Czas przeżycia pacjentów z MDS wyższego ryzyka jest zdecydowanie krótszy, czasami wynosi nie więcej niż 2 lata.

**Jak przebiega proces terapeutyczny? Jaki wpływ na wybór opcji leczenia ma oznaczenie syderoblastów?**
Terapia zależy od tego, czy chory znajduje się w grupie niskiego czy wysokiego ryzyka transformacji zespołów mielodysplastycznych do białaczki. Na szczęście ponad 70 proc. pacjentów należy do grup niskiego ryzyka. Mamy specjalny wskaźnik prognostyczny, według którego określamy ryzyko.

Oznaczanie syderoblastów pierścieniowatych jest ważnym badaniem, które powinni mieć wykonywane chorzy z MDS. Pozwala bowiem wyodrębnić osoby należące do grupy niższego ryzyka. U tych chorych mamy możliwość zastosowania w I linii leczenia białek stymulujących erytropoezę, czyli powstawanie krwinek czerwonych w szpiku. Są to białka będące rekombinowaną postacią erytropoetyny, naturalnego hormonu wytwarzanego w organizmie.

Natomiast dla chorych z obecnością syderoblastów pierścieniowatych, u których białka stymulujące erytropoezę są nieskuteczne, w 2020 r. został zarejestrowany lek o nazwie luspatercept. Przyspiesza on dojrzewanie krwinek i tym samym stymuluje u pacjentów z zespołami mielodysplastycznymi powstawanie ich własnych krwinek czerwonych.

**Luspatercept znalazł się na początku 2021 r. na liście 11 technologii lekowych o wysokiej innowacyjności, które będą mogły zostać sfinansowane w ramach nowo powstałego Funduszu Medycznego. Czy lek doczekał się refundacji?**
Niestety nie, ale mam nadzieję, że proces refundacyjny się toczy.

**Gdyby luspatercept uzyskał refundację, którzy chorzy mogliby z niego skorzystać?**
Stosowalibyśmy go w II linii leczenia, czyli u pacjentów, którzy już wykorzystali możliwość leczenia białkami stymulującymi erytropoezę i utracili odpowiedź na to leczenie. Mógłby również być podawany w I linii chorym, którzy nie kwalifikują się do leczenia białkami stymulującymi erytropoezę.

> *Zachorowalność rośnie wraz z wiekiem; już po 60. roku życia w każdej dekadzie podwaja się*

Co jest bardzo ważne, lek ten można zastosować tylko u pacjentów, których określamy jako zależnych od transfuzji. Transfuzje są nieodzownym elementem leczenia MDS. W przebiegu zespołów mielodysplastycznych niższego ryzyka 80 proc. pacjentów będzie wymagało przetoczeń krwi. Chorzy z zespołami mielodysplastycznymi, którzy nie wymagają systematycznych transfuzji krwi, nie kwalifikują się jeszcze do leczenia luspaterceptem.

**Jak dostępność do tego leczenie wpłynęłaby na jakość życia chorych?**
Uzależnienie od transfuzji niekorzystnie wpływa nie tylko na jakość życia chorych, ale również na czas przeżycia. Przyjmuje się, że choć niewątpliwie krew jest dla nich lekiem ratującym życie, to ze względu na powikłania wynikające z systematycznych przetoczeń taka terapia skraca przeżycia. Jest to związane z odległym efektem przetoczeń, czyli tzw. przeładowaniem żelaza, które odkłada się w sercu, wątrobie, trzustce, a nawet przysadce mózgowej. Prowadzi to do uszkodzenia tych narządów i w konsekwencji ich niewydolności.

> *Uzależnienie od transfuzji niekorzystnie wpływa nie tylko na jakość życia chorych, ale również na czas przeżycia*

Wpływ systematycznych przetoczeń stosowanych co miesiąc, niekiedy co dwa tygodnie na jakość życia jest oczywisty. Utrudniają codzienne funkcjonowanie, wiążą się z hospitalizacjami. Zatem każdy lek, który zmniejsza zapotrzebowanie na transfuzje, który wręcz uniezależnia pacjentów od transfuzji, jest niezwykle cenny. Trzeba powiedzieć, że dzięki luspaterceptowi co trzeci-czwarty pacjent uniezależnia się od transfuzji, a u 6 na 10 można zmniejszyć ich liczbę. Im mniej hospitalizacji i transfuzji, tym jakość życia chorego jest lepsza.

## Głos pacjenta

Chodziłam co miesiąc do szpitala na przetoczenie krwi. Nie życzę nikomu, żeby miał tak często przetaczaną krew. Żyły nie dają rady się regenerować.

Podczas jednego z pobytów w szpitalu zaraziłam się koronawirusem. Nabawiłam się dużego urazu do szpitali. Podzieliłam się swoimi obawami ze swoim lekarzem. Powiedział, żebym się nie martwiła, bo w Europie jest już dostępny lek, który spowoduje, że nie będę musiała co miesiąc chodzić na przetoczenie. Ponieważ w Polsce nie jest refundowany, w marcu 2021 r. napisał wniosek o dostęp do tego lekarstwa w trybie ratunkowym. Dostałam pierwszy zastrzyk w kwietniu. Już po pierwszym tygodniu miałam zdecydowanie lepsze wyniki morfologii, a najważniejsze, że od tego czasu nie miałam przetaczanej krwi. Po tych zastrzykach zdecydowanie lepiej funkcjonuję w życiu codziennym. Jestem osłabiona, ale nie mam już takich duszności jak wcześniej. Oby tak dalej.

**Pani Halina z Krakowa chorująca od kilku lat na MDS**

Materiały promocyjne przygotowane i pochodzące od Health Direction Media

# Genetyka przychodzi z pomocą świadomym rodzicom

**Przed podjęciem decyzji o posiadaniu potomstwa warto rozważyć wykonanie badań genetycznych. Znajomość ryzyka umożliwia podjęcie świadomych decyzji prokreacyjnych.**

**Dr hab. n. med. Maria Jędrzejowska**
Specjalista genetyki klinicznej, neurolog,
Poradnia Genetyczna NZOZ Genomed

**Rdzeniowy zanik mięśni (SMA) to rzadka choroba genetyczna, na którą w Polsce choruje ok. 1000 osób. Czym się ona charakteryzuje?**

Rdzeniowy zanik mięśni, znany w Polsce jako SMA (od akronimu angielskiej nazwy choroby: spinal muscular atrophy) charakteryzuje się postępującym zanikiem niemal wszystkich grup mięśniowych przy w pełni zachowanych funkcjach poznawczych. W przebiegu choroby giną neurony rdzenia kręgowego. To powoduje, że sygnał wysyłany z mózgu do mięśnia nie jest przekazywany, mięśnie nie są pobudzane i zanikają. Początkowo osłabienie dotyczy mięśni kończyn dolnych, stopniowo obejmuje też mięśnie kończyn górnych, tułowia, mięśnie oddechowe, prowadząc w naturalnym przebiegu do ciężkiej niepełnosprawności ruchowej i niewydolności oddechowej. Do niedawna SMA było chorobą nieuleczalną. W ostatnich latach nastąpił przełom w leczeniu tej choroby. Zarejestrowano trzy leki o działaniu przyczynowym, podwyższające poziom deficytowego w chorobie białka SMN.

**W jakim wieku objawia się SMA? Co jest sygnałem, że możemy mieć do czynienia z rdzeniowym zanikiem mięśni?**

SMA to tak naprawdę spektrum chorób – objawy mogą pojawić się już w okresie płodowym, ale też w wieku dorosłym. Jednak u większości pacjentów (blisko 90 proc.) choroba ujawnia się do 2. roku życia. Pierwsze objawy zależą od wieku, w którym wystąpią. U małego dziecka będą to trudności z karmieniem, wiotkość, brak postępu w rozwoju ruchowym (dziecko nie dźwiga głowy, nie siada, nie chodzi), przy bardzo dobrym kontakcie emocjonalnym. U starszego dziecka zaobserwujemy trudności z wstawaniem z pozycji siedzącej, wchodzeniem po schodach, częste upadki. Im wcześniejszy początek, tym cięższy naturalny przebieg choroby.

**Jaka jest dostępność diagnostyki w kierunku SMA?**

Diagnostyka SMA całkowicie opiera się na badaniach genetycznych, a oferuje je w kraju kilka doświadczonych laboratoriów genetycznych, zarówno państwowych, jak i komercyjnych. Najważniejsze, by lekarz konsultujący pacjenta pomyślał o SMA i skierował na takie badanie.

To co wydaje się kluczowe w kontekście diagnostyki SMA, to badania przesiewowe. Od kwietnia ubiegłego roku w Polsce sukcesywnie jest wdrażany program badań przesiewowych noworodków w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni. Oznacza to, że wkrótce badania genetyczne w kierunku SMA będą miały wykonywane wszystkie noworodki. Obecnie program obejmuje już 13 województw, a do końca 2022 r. ( a być może wcześniej) przesiewem zostaną objęte wszystkie nowo urodzone dzieci.

Niestety, pomimo badań przesiewowych, nie będziemy mogli zupełnie zapomnieć o SMA. Badania przesiewowe wykrywają najczęstszy typ defektu molekularnego, tzn. delecję obu alleli genu SMN1. Odpowiada ona za ponad 96 proc. wszystkich zachorowań na SMA. Przesiew nie identyfikuje tzw. mutacji punktowych genu SMN1. Oznacza to, że rocznie 1-2 dzieci umknie przesiewowi. Choroba będzie mogła być rozpoznana u nich dopiero po wystąpieniu objawów.

**Dlaczego tak ważne jest, aby w porę wykryć SMA?**

Wczesne rozpoznanie SMA jest kluczowe dla dalszych losów osoby chorej. Szybka diagnoza i podjęcie leczenia oznacza bowiem lepsze rokowanie. Jak wspomniałam, dysponujemy obecnie trzema nowoczesnymi lekami na SMA: nusinersen, onasemnogen abeparwowek, rysdyplam. Wszystkie te leki wykazują wysoką skuteczność, uzależnioną jednak od stopnia zaawansowania choroby w momencie rozpoczęcia terapii. Najlepsze rezultaty uzyskuje się lecząc pacjentów w stadium przedobjawowym. Wczesne leczenie zapobiega śmierci komórek nerwowych w rdzeniu kręgowym, która jest główną przyczyną objawów SMA. Utrata motoneurnów jest nieodwracalna. Póki co nie umiemy ich odtworzyć, zastąpić. Leczenie nawet najdroższymi lekami, ale w zaawansowanym stadium choroby, nie przyniesie spektakularnych rezultatów. Lecząc ratujemy tylko te motonerurony, które jeszcze żyją. Dlatego tak ważne są badania przesiewowe noworodków w kierunku SMA. Rozpoznając i lecząc pacjentów zanim jeszcze objawy wystąpią, możemy chorobę ubiec, wręcz jej zapobiec.

**Czy planując posiadanie dzieci warto się zastanowić nad wykonaniem badań genetycznych w kierunku SMA?**

To trend coraz szerzej obserwowany na świecie. Profilaktyczne wykonanie badań genetycznych w kierunku nosicielstwa SMA zalecane jest np. przez American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) przed poczęciem lub w trakcie ciąży. Badania takie mają na celu wykrycie par, których potomstwo może zachorować na SMA. Jeśli oboje partnerzy są nosicielami SMA, ryzyko wystąpienia choroby u ich dzieci wynosi 25 proc., niezależnie od płci dziecka. Dlatego przed podjęciem decyzji o posiadaniu potomstwa można rozważyć wykonanie takich badań.

**Czy są jeszcze inne choroby rzadkie, których nosicielstwo można wykryć podczas tzw. badania ryzyka prokreacyjnego?**

Dzięki nowoczesnym technikom molekularnym możemy analizować równolegle dziesiątki, a nawet tysiące genów. Badania takie, o różnym zakresie analizowanych genów, są już dostępne. Profilaktyczne badania prokreacyjne wykonuje się w kierunku nosicielstwa chorób o dziedziczeniu autosomalnym recesywnym, takich jak właśnie SMA czy mukowiscydoza, oraz sprzężonych z płcią, np. w kierunku dystrofii mięśniowej Duchenne'a czy zespołu łamliwego chromosomu X. Warto wiedzieć, że każdy z nas jest nosicielem przeciętnie 3-7 chorób o dziedziczeniu autosomalnym recesywnym. Znajomość ryzyka umożliwia podjęcie świadomych decyzji prokreacyjnych. Coraz więcej par szuka tego typu badań. Z drugiej strony warto pamiętać, że świadomość obciążenia genetycznego jest dla wielu osób stygmatyzująca.

**Dostępne są także badania umożliwiające wykrycie różnych chorób genetycznych po narodzinach dziecka. Kiedy rodzice powinni rozważyć wykonanie takiego badania u swojego dziecka, bo chyba nie jest ono niezbędne standardowo?**

Tego typu badania są działaniami profilaktycznymi, a zatem wykonywanymi u dzieci zdrowych. Umożliwiają wykrycie szeregu chorób genetycznie uwarunkowanych tuż po urodzeniu, zanim objawy choroby się pojawią. Zgodnie z zasadą wczesne rozpoznanie – lepsze rokowanie. W przypadku wielu chorób medycyna dysponuje skutecznymi środkami zaradczymi. W SMA dostępne jest leczenie przyczynowe. W innych chorobach będzie to np. enzymatyczna terapia zastępcza, wykluczenie pokarmów szkodliwych dla dziecka, włączenie brakujących witamin albo badania profilaktyczne, mające wychwycić ryzyko rozwoju drgawek lub zaburzeń rytmu serca. Tego typu badania mogą rozważyć osoby świadomie myślący o rodzicielstwie, jego radościach, ale i zagrożeniach. Wszystkie opisane wcześniej badania można wykonać w laboratorium NZOZ Genomed po uprzedniej konsultacji genetycznej.

Genomed
Nowoczesne laboratorium
diagnostyki genetycznej
www.genomed.pl

# Pacjenci z chorobami rzadkimi i ultrarzadkimi

Tylko dla ok. 5% z ponad 7000 chorób rzadkich i ultrarzadkich istnieje leczenie. Dostęp do specjalistycznych konsultacji oraz odpowiedniej opieki medycznej, psychologicznej są kluczowe dla pacjentów i ich rodzin.

**Teresa Matulka**
Prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie

**Jaką pomoc powinien otrzymać pacjent po zdiagnoznowaniu u niego choroby rzadkiej?**

Pacjent z podejrzeniem choroby rzadkiej i ultrarzadkiej powinien otrzymać pomoc w dotarciu do wyspecjalizowanych ośrodków i wykwalifikowanych specjalistów w celu postawienia fachowej diagnozy pobrania materiałów do badań oraz zdiagnozowania choroby.

Po zdiagnozowaniu choroby pacjent z chorobą ultrarzadką powinien być otoczony troskliwą opieką medyczną. A ze względu na postępujący przebieg choroby i uszkodzenia wielonarządowe osoba chora powinna mieć systematycznie przeprowadzane badania (serca, wątroby, śledziony, tarczycy, górnych i dolnych dróg oddechowych, narządu wzroku, słuchu, kręgosłupa i stawów itd.) i zastosowane leczenie, aby nie doprowadzić do poważnych uszkodzeń organów wewnętrznych. Bez badań, leczenia i stałej rehabilitacji dochodzi do wielonarządowych uszkodzeń, które zagrażają ich zdrowiu i życiu. Co powoduje jeszcze więcej wizyt w szpitalach, większe cierpienie i rozpacz rodziny.

**Pacjenci z chorobami rzadkimi latami czekają na diagnozę. Co należałoby zrobić, aby zwiększyć skuteczność wykrywania rzadkich chorób w Polsce?**

W klinikach chorób rzadkich powinni być zatrudnieni najlepsi specjaliści genetycy metabolicy, neurolodzy, dermatolodzy itd. Od 2004 roku Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie wspólnie z Komitetem Naukowym złożonym z wybitnych specjalistów i naukowców w dziedzinie chorób rzadkich organizujemy międzynarodowe konferencje. Na konferencję przybywa ponad 300 uczestników z wielu państw. Znaczącą grupą wśród nich są światowej sławy lekarze, naukowcy i eksperci reprezentujący międzynarodowe ośrodki i organizacje zajmujące się chorobami rzadkim i świadczeniem usług medycznych. W związku z tym nasze Stowarzyszenie ma doświadczenie i wiedzę, aby skutecznie i fachowo służyć pacjentom.

Ośrodki medyczne i diagnostyczne powinny być odpowiednio dofinansowane, aby miały możliwość efektywnego diagnozowania trudnych i bardzo rzadkich pacjentów. Ośrodki diagnostyczne ze względu na brak środków nie są w stanie sprostać potrzebom diagnostycznym. Dodatkowo dochodzi do rozproszenia pacjentów w różnych placówkach, co utrudnia tworzenie baz danych na temat ilości populacji z daną jednostką chorobową. Nie mając bazy danych, nie da się nawet w przybliżeniu określić potrzeb osób obciążanych chorobami rzadkimi i skutecznie pomagać.

**W jaki sposób pacjenci trafiają do Państwa organizacji? Na jaką pomoc mogą liczyć?**

Pacjenci umęczeni wieloletnią wędrówką od szpitala do szpitala zgłaszają się do naszego Stowarzyszenia, które ma pod opieką około 100 chorób rzadkich i ultrarzadkich, w tym około 500 osób obciążonych chorobami rzadkimi i ultrarzadkimi. Corocznie organizujemy specjalistyczne turnusy rehabilitacyjno-konsultacyjne, na które zapraszamy specjalistów, diagnostów, psychologów i terapeutów oraz pacjentów potrzebujących porady, pomocy, wsparcia.

Pomagamy im poznać chorobę i jej przebieg, nauczyć jak leczyć, rehabilitować oraz żyć z ultrarzadką chorobą genetyczną, zrozumieć sytuację, w której się znaleźli, uporać się psychicznie z problemem spowodowanym chorobą. Nieodpłatnie zapewniamy niezbędny sprzęt medyczno-rehabilitacyjny do opieki paliatywnej w warunkach domowych.

Ponieważ nieuleczalna i postępująca choroba osoby najbliższej jest nie do zaakceptowania i bez pomocy oraz wsparcia osób, które same doświadczyły życia z chorobą, rodzina nie jest w stanie sama sobie poradzić z tak ogromnym ciężarem jakim jest postępująca, nieuleczalna i śmiertelna choroba własnego dziecka. Dlatego tak ważny jest dostęp do różnych specjalistów oraz wsparcie ze strony Państwa i instytucji państwowych.

# Tętniak rośnie w ciszy

(...) chociaż statystycznie jedna na 5 tysięcy urodzonych osób ma zespół Marfana, czyli w Polsce jest to ok. 7500 osób, to jednak tylko część z nich ma świadomość choroby i jest zdiagnozowana.

**Małgorzata Krówka**
Pedagog, nauczyciel wychowania przedszkolnego.
Od najmłodszych lat podopieczna - obecnie członek zarządu Stowarzyszenia Marfan Polska

Jeszcze do bardzo niedawna, zespół Marfana był pojęciem obcym dla wielu ludzi, również dla wielu lekarzy. Pamiętam, że jako dziecko z diagnozą zespołu Marfana, chodziłam na każdą wizytę lekarską z ulotką z podstawowymi informacjami na temat choroby, żeby lekarz choć w skrócie mógł zapoznać się z podstawowymi jej symptomami. Na szczęście teraz czasy się zmieniły i choć słowo „marfan" nie każdemu kojarzy się z rzadką chorobą genetyczną, jednak w kręgach medycznych jest już rozpoznawane. Czym właściwie jest zespół Marfana?

Jest to rzadka choroba genetyczna tkanki łącznej. Tkanka łączna buduje nasz organizm i jest swego rodzaju klejem, który sprawia że nasze narządy, stawy, mięśnie i naczynia krwionośne prawidłowo spełniają swoją funkcję oraz są odpowiednio chronione. Osoby chore zmagają się z szeregiem problemów zdrowotnych w mniejszym lub większym nasileniu, w różnych okresach swojego życia. Pojawiają się u nich wady wzroku takie jak podwichnięcia soczewek, odwarstwienie siatkówki, krótkowzroczność, astygmatyzm. Pojawiają się kłopoty ortopedyczne – skoliozy kręgosłupa, wiotkość i nadmierna elastyczność stawów, przeprosty, koślawość stóp, kolan, zniekształcenia klatki piersiowej. Tkanka łączna to także serce i płuca i również te narządy chorują w zespole Marfana – zdarzają się problemy z zastawkami serca, zaburzenia rytmu serca, astma, rozedma płuc i różne inne choroby układu oddechowego. Jednak najgroźniejszym objawem zespołu Marfana są pojawiające się w naczyniach krwionośnych tętniaki, szczególnie te występujące na aorcie, głównym i największym naczyniu transportującym krew do całego organizmu. Ponieważ naczynia krwionośne osób chorych są zbyt elastyczne, poszerzają się pod wpływem przepływu krwi tworząc tętniaki, które w pewnym momencie mogą po prostu pęknąć doprowadzając do śmierci takiego człowieka. Dlatego tak ważna jest wiedza o chorobie i jak najwcześniej postawiona diagnoza. Chociaż nie ma leku, który wyleczyłby zespół Marfana, to jednak oszczędzający tryb życia, monitorowanie stanu zdrowia i stosowanie różnych procedur medycznych, pozwala osobom chorym na długie, aktywne i szczęśliwe życie. Niestety chociaż statystycznie jedna na 5 tysięcy urodzonych osób ma zespół Marfana, czyli w Polsce jest to ok. 7500 osób, to jednak tylko część z nich ma świadomość choroby i jest zdiagnozowana. Właśnie diagnoza stanowi duży problem w naszym kraju, ale również i na całym świecie. Osoby z zespołem Marfana często nie wyglądają na chore – są zazwyczaj wysokie i bardzo szczupłe – mówi się, że to urodzeni sportowcy, a kobiety uznaje się za modelki z idealną figurą. Mają piękne długie nogi i ręce, palce pianisty, smukłą, pociągłą twarz. Zbyt duża męczliwość składa się na karb szybkiego rośnięcia, również problemy z kręgosłupem uzasadnia się tym samym. Osoby takie żyją normalnie, pracują, uprawiają sporty, a o tym, że chorują dowiadują się często na stole operacyjnym, kiedy trafiają do szpitala w trybie nagłym z pękniętym tętniakiem aorty. Takich historii znamy niestety wiele. Jednak nawet w przypadku kiedy pada podejrzenie zespołu Marfana zanim dojdzie do nagłego pogorszenia stanu zdrowia, sam proces diagnozowania czasami trwa w Polsce latami.

Badania genetyczne w kierunku zespołu Marfana nie są refundowane, wykonuje się je albo prywatnie co jest bardzo drogie, albo w małych zakresach, albo mając szczęście, można trafić na specjalne programy badawcze. Również terminy wizyt w poradniach genetycznych są bardzo odległe, nawet kilkuletnie u lekarzy genetyków specjalizujących się w zespole Marfana i chorobach pokrewnych tkanki łącznej. Diagnozowanie czasami trwa bardzo długo, a pacjent bez diagnozy często jest ignorowany w ośrodkach medycznych, bo przecież nie wygląda na chorego. Trudna jest rzeczywistość osób niepełnosprawnych, ciężko chorych, których choroby tak naprawdę nie widać gołym okiem. Dlatego też powstało w Polsce stowarzyszenie Marfan Polska, pomagające osobom chorym na zespół Marfana oraz inne rzadkie choroby tkanki łącznej. Pomagamy oswajać rzeczywistość związaną z diagnozą, z chorobą. Kierujemy do ośrodków medycznych mających doświadczenie w leczeniu pacjentów z „Marfanem", podpowiadamy jakie badania należy wykonywać, jak o siebie dbać. Prowadzimy stronę internetową (www.marfan.org.pl), która jest największą bazą informacji o zespole Marfana jaką można znaleźć w polskim internecie. Prowadzimy również grupę na facebooku, organizujemy spotkania członków stowarzyszenia, konferencje dla pacjentów i lekarzy, wydajemy publikacje, współpracujemy z wieloma organizacjami, ale przede wszystkim jak mówi nasze hasło - **przerywamy ciszę, bo tętniak rośnie w ciszy** i stanowi ogromne zagrożenie dla osób chorych na zespół Marfana. Pragnęlibyśmy by każda osoba chora była zdiagnozowana i otoczona właściwą opieką lekarską. By osoby chore nie były traktowane w swoim środowisku jako hipochondrycy, jako ci leniwi, którzy są ciągle zmęczeni, tylko z szacunkiem i właściwą wiedzą dotyczącą ich dolegliwości i faktycznego stanu zdrowia.