

MIELOFIBROZA

rola morfologii
w diagnostyce

SZPICZAK

PLAZMOCYTOWY
dostęp do leczenia

TNP

potrzeba
szybkiej diagnozy

ŻYCIE Z CHOROBA RZADKĄ

każdy pacjent jest ważny



Bartłomiej Topa

*„(..)edukacja społeczna
w zakresie informowania
o istniejących rzadkich
chorobach jest kluczem
do akceptacji,
do zrozumienia i finalnie
do otwarcia się na pomoc
osobom cierpiącym”*

Sytuacja pacjentów z chorobami rzadkimi

Pacjenci z chorobami rzadkimi od wielu lat czekali na rozwiązania systemowe poprawiające dostęp do specjalistów, diagnostyki i leczenia. Podpisany niedawno Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich niesie ze sobą nadzieję na poprawę sytuacji pacjentów.



Prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel

Katedra Pediatrii, Zakład Propedeutyki Pediatrii i Chorób Rzadkich
Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu



Dr Anna Zimny-Zajac

Redaktor Naczelna Medonet.pl, biotechnolożka

Pacjent cierpiący na rzadką chorobę często bywa diagnozowany przez kilka-, kilkanaście lat. Dlaczego tak się dzieje? Czy jest szansa na przyspieszenie tego procesu?

Rzadkość tych chorób powoduje konkretne konsekwencje dla pacjentów i te trudności zaczynają się już na etapie diagnozy, która może trwać latami. Większość chorób rzadkich to choroby uwarunkowane genetycznie, w związku z tym, żeby postawić ostateczne rozwiązanie, często trzeba wykonać odpowiednie badanie genetyczne. Tutaj pojawiają się przeszkody. Badania genetyczne są drogie. Kolejno, na pewno są to badania trudnodostępne, brakuje specjalistów, którzy w tych badaniach się orientują. Wszyscy, którzy zajmują się tematyką chorób rzadkich są zdania, że taka celowana diagnoza genetyczna powinna być ustalana przez specjalistę. W Polsce nie ma tzw. ustawy bioetycznej, która regulowałaby między innymi działanie laboratoriów genetycznych, w związku z tym jest wolny rynek, który szuka odbiorców i natrafia na zrozpaczonych rodziców, którzy latami próbują znaleźć przyczynę choroby swojego dziecka. To wszystko powoduje, że rodzice są inicjatorami wędrówek po Polsce do specjalistów, którzy mogliby im pomóc. Cały ten proces doczekał się takiego określenia jak odyseja diagnostyczna. Oczywiście, że proces ten można byłoby przyspieszyć, gdyby w ośrodkach referencyjnych, czyli ośrodkach dedykowanych do diagnostyki i terapii oraz monitorowania tych pacjentów z chorobami rzadkimi, można byłoby wykonać zlecane przez specjalistów celowane badania genetyczne lub szeroko przepustowe badania genetyczne, które w sposób sprawny mogłyby stosunkowo szybko postawić rozpoznanie, jeżeli ono oczywiście jest do uchwycenia.

Pod koniec zeszłego roku otwarto Centrum Diagnostyczno-Terapeutycznego Chorób Rzadkich im. Bartłomieja Skrzyńskiego we Wrocławiu, którego jest Pan koordynatorem medycznym. Jakie cele i zadania chcą Państwo realizować?

Centrum Diagnostyczno-Terapeutycznego Chorób Rzadkich zostało powołane przez fundację rodzicielską. To jest kolejny element, który potwierdza sierocność tych wszystkich chorób. Sami rodzice nie czekając już na inicjatywę odgorną, postanowili uzupełnić tę lukę w naszym systemie, jakim jest skoordynowana opieka nad dziećmi z chorobami rzadkimi. Założeniem centrum jest szybka i wczesna diagnostyka pacjentów z chorobami rzadkimi oraz prowadzenie skoordynowanej opieki, szeroko rozumianego wsparcia i terapii wraz z okołomedycznym działaniem. Okołomedyczne działanie obejmuje całą rodzinę. Rodzinę, która choruje wraz z pacjentem, nosi ciężar tej choroby niejednokrotnie przez całe życie pacjenta. Centrum właśnie w tym okołomedycznym działaniu prowadzi szereg działań i projektów na rzecz osób z niepełnosprawnościami różnego typu, nie tylko intelektualnymi, także somatycznymi. Skupia się również na osobach dorosłych. Trzeba zauważyć, że jeżeli mówimy nawet o diagnostyce chorób rzadkich, to w tej części pediatrycznej jest ona trudna i długa, natomiast jest możliwa. W przypadku osób dorosłych jest inaczej. Dorośli pacjenci często giną w morzu chorób powszechnych, a choroby rzadkie mogą objawiać się również w tym późniejszym okresie życia, nie tylko u dzieci, ale również u nastolatków czy osób dorosłych. Stąd centrum pochyła się nad problemem osób dorosłych z chorobami rzadkimi, często niezdiagnozowanych, już nie mówiąc o samej terapii.

Pacjenci z rzadkimi chorobami muszą walczyć nie tylko z chorobą, ale i systemem

Szacuje się, że w Polsce na choroby rzadkie cierpi 2 do 3 milionów osób. Niestety, diagnoza rzadkiej choroby bardzo często w naszym kraju trwa kilka a nawet kilkanaście lat. Sprawy nie ułatwia fakt, że obecnie znanych i diagnozowanych jest ponad 7 tys. chorób rzadkich, a częstotliwość ich występowania w populacji jest nie większa niż 1 przypadek na 2 tys. osób, przez co wielu lekarzy zna je wyłącznie z podręczników do medycyny.

Prawidłowa diagnoza - która często wymaga specjalistycznych badań genetycznych, bo szacuje się, że aż 80 proc. chorób rzadkich ma podłoże genetyczne - to dopiero pierwszy krok dla pacjentów w drodze do specjalistycznej opieki. W Polsce nie istnieje bowiem Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich, choć od kilkunastu lat apelują o niego zarówno pacjenci, jak i lekarze.

Co ciekawe, 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”.

Niestety, w Polsce do tej pory osoby cierpiące na choroby rzadkie mają utrudniony dostęp do prawidłowej opieki i z nadzieją wyczekują na Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich, którego - mimo obietnic kolejnych ministrów zdrowia, nadal nie ma. Brakuje ośrodków eksperckich, a także dostępu do wielospecjalistycznej, skoordynowanej opieki, której wymaga wielu chorych.

W tej trudnej sytuacji cierpiącym na choroby rzadkie pomaga fakt istnienia wielu stowarzyszeń czy fundacji, które wspierają ich w walce o zdrowie, lepszy dostęp do bazy wiedzy na temat chorób, a przede wszystkim ogromne zaangażowanie specjalistów, którzy na co dzień zajmują się leczeniem chorób rzadkich. Jednak to wszystko za mało, by pacjenci z chorobami rzadkimi mogli powiedzieć, że mają dostęp do tej samej jakości leczenia jak inni pacjenci. Na zmianę tego stanu rzeczy czekają od ponad 20 lat. Miejmy nadzieję, że nastąpi to szybko. Jest szansa, bowiem 1 marca tego roku przygotowany przez Ministerstwo Zdrowia Plan dla Chorób Rzadkich został przekazany do KPRM oraz trafił do pre-konsultacji publicznych.

Czytaj dalej na portalu: pacjentilekarz.pl

PARTNERZY WYDANIA



Teksty i opracowanie redakcyjne: redakcja@healthdirectionmedia.pl / Skład: Paulina Kozera paulina.studiosuper@gmail.com

Fotografie: shutterstock, zasoby własne / Kontakt z Health Direction Media: redakcja@healthdirectionmedia.pl / Wydawca: Health Direction Media

Jesteśmy dla Ciebie:



[Facebook.com/pacjentilekarz](https://facebook.com/pacjentilekarz)



pacjent.i.lekarz

Mielofibroza – nie lekceważ pierwszych objawów



**Prof. dr hab. n. med.
Joanna Góra – Tybor**

Klinika Hematologii, Uniwersytet Medyczny w Łodzi
i Lux Med Onkologia Warszawa

Ze względu na mało charakterystyczne objawy, mielofibroza jest trudna do zdiagnozowania. Jakie to objawy? Co powinno skłonić lekarza do wykonania badań w kierunku tej rzadkiej choroby?

Mielofibroza jest rzadką chorobą nowotworową szpiku kostnego, w przebiegu której dochodzi do jego włóknienia. Diagnostyka choroby jest trudna ze względu na jej bardzo różnorodny obraz kliniczny. Większość pacjentów ma objawy w momencie rozpoznania. Najczęściej są to tzw. objawy ogólne takie jak: utrata wagi, poty nocne, gorączka, zmęczenie, świąd skóry. U prawie wszystkich chorych stwierdza się powiększoną śledzionę (splenomegalię), u części z nich ma ona bardzo duże rozmiary, zdarza się, że sięga nawet do spojenia łonowego. Do objawów związanych ze splenomegalią należy ból brzucha, uczucie pełności, nudności, biegunka, obrzęki kończyn dolnych. U około 40%-70% chorych stwierdza się powiększenie wątroby. U około 25% pacjentów występują objawy związane z niedokrwistością takie jak osłabienie, męczliwość, mała tolerancja wysiłku, przyspieszona czynność serca.

Jak powinna przebiegać prawidłowa ścieżka diagnostyczna pacjenta?

Jak w przypadku większości chorób podejrzenie choroby jest stawiane na podstawie dokładnie zebranego wywiadu i badania pacjenta przez lekarza podstawowej opieki zdrowotnej. Jeśli chodzi o badania dodatkowe - zwykła morfologia krwi obwodowej z oceną rozmazu jest badaniem pozwalającym na postawienie podejrzenia tej choroby. Typowe zmiany to niedokrwistość, nadpłytkowość na początku choroby, często małopłytkowość w późniejszych fazach, liczba leukocytów w normie, zwiększona lub zmniejszona. Bardzo charakterystyczny jest rozmaz krwi obwodowej, z tzw. obrazem leukoerytroblastycznym tzn. obecnością młodych form krwinek czerwonych – erytroblastów i krwinek białych. Typowa jest obecność erytrocytów w kształcie „kropki łyż” i płytek olbrzymich. Pacjent z takim obrazem morfologii krwi powinien być pilnie skierowany do hematologa. Ostateczne rozpoznanie jest stawiane przez hematologa na podstawie oceny obrazu trepanobiopsatu szpiku i badania mutacji charakterystycznych dla mielofibrozy tj. mutacji jak V617F, CALR i MPL.

Jakie wyróżniamy metody leczenia mielofibrozy?

Czy polscy pacjenci mają do nich dostęp?

Strategia leczenia mielofibrozy zależy od stopnia zaawansowania choroby. Bezobjawowi pacjenci z niskim ryzykiem choroby mogą być tylko obserwowani, natomiast u młodszych chorych z zaawansowaną mielofibrozą trzeba rozważyć przeszczepienie szpiku kostnego. Do leków, które można stosować w tej chorobie należy cytostatyk – hydroksykarbamid. Jego stosowanie pozwala na obniżenie podwyższonych parametrów morfologii krwi i niekiedy również powoduje zmniejszenie śledziony. We wczesnych fazach mielofibrozy można również stosować lek immunomodulujący interferon alfa, który może opóźniać proces włóknienia szpiku. Nową grupą leków stosowanych w mielofibrozie są inhibitory kinazy JAK1 i JAK2. Pierwszym zarejestrowanym inhibitorem jest ruksolitynib. Lek ten istotnie redukuje rozmiar śledziony i znosi objawy ogólne u około 40% chorych. Wykazano również przedłużenie czasu przeżycia pacjentów leczonych ruksolitynibem. W Polsce lek jest dostępny w ramach programu lekowego dla pacjentów z mielofibrozą w stopniu ryzyka pośrednim-2 i wysokim, z nasilonymi objawami ogólnymi i powiększoną śledzioną.



Monika Sokołowska
Pacjentka z mielofibrozą

Mielofibroza to choroba rzadka o niespecyficznych objawach takich jak: nocne poty, zmęczenie, bóle brzucha, wzdęcia, które mogą wskazywać na wiele innych chorób. Jakie objawy Panią zaniepokoiły i skłoniły do wizyty u specjalisty?

W 2010 roku czułam po prostu zmęczenie. Mam czworo dzieci, więc nawet gdy szłam do lekarza i mimo, że w wynikach wychodziła hemoglobina w górnej granicy normy, wszyscy twierdzili, że jestem zdrowa i przyczyną mojego zmęczenia jest opieka nad czwórką dzieci, praca i codzienne obowiązki. Po jakimś czasie do osłabienia doszły bóle biodra. Natomiast prześwietlenie nie wykazało nic niewłaściwego. Następny objaw, który się pojawił to taki czerwony motyl wychodzący na twarzy, aż na czoło(...).

W 2018 roku, po dwóch czy trzech utratkach przytomności mąż zawiózł mnie na SOR. Tam zostałam od razu zapisana na trepanobiopsję. Diagnoza była jednoznaczna - nowotwór szpiku, mielofibroza.

Jest Pani młodą pacjentką, a mielofibroza dotyka w większości ludzi starszych po 65 r.ż. Ile czasu trwała diagnostyka i czy lekarze brali pod uwagę tę rzadką chorobę?

Diagnostyka trwała u mnie bardzo długo, około 8 lat, a zachorowałam mając 47 lat. Gdy szukałam informacji w Internecie o mielofibrozie, to pojawiały się głównie artykuły po niemiecku, angielsku i zawsze określano wiek na po 65 roku życia. A tak wcale nie jest. Znam wielu młodszych ludzi ode mnie, którzy mają po trzydzieści, dwadzieścia kilka lat.

Czy choroba wpłynęła na Pani życie?

Gdy szpik tak się zwłóknia to człowiekowi brakuje siły. Mieszkamy na pierwszym piętrze w bloku i czasem było tak, szczególnie na początku choroby, że wejście na pierwsze piętro z powodu braku sił, zajmowało mi trochę czasu. Miewam też trudniejsze momenty, szczególnie w nocy. W dzień, kiedy pracuję staram się dawać z siebie tyle ile jeszcze się da. Noce są najgorsze, bo nie śpię. Jak bolą mnie kości, zaraz za tym idą poty, wcześniej tego nie było.

Jak obecnie się Pani czuje? Jak w dobie pandemii przebiega Pani leczenie?

(...)Pandemia nie wpłynęła na moje leczenie. Mam kontakt telefoniczny z lekarzami. Nie odczuwam wpływu pandemii na moją sytuację. Na pewno trudniej o kontakt z lekarzem rodzinnym niż z hematologiem.

Mastocytoza – choroba o wielu twarzach



Prof. dr hab. n. med. Grzegorz Helbig

Ordynator Oddziału Hematologii i Transplantacji Szpiku SPSK im. Andrzeja Mielęckiego Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

Czym są komórki tuczne i co łączy je z mastocytozą?

Komórki tuczne, zwane również mastocytami, to rodzaj białych krwinek, będących elementem układu odpornościowego. Występujące w nich ziarnistości, zawierają szereg substancji m.in. histaminę, heparynę czy tryptazę. W odpowiedniej ilości są niezbędne do życia. Chronią organizm przed zakażeniami, głównie pasożytniczymi i bakteryjnymi, a także alergenami. W przypadku wystąpienia reakcji alergicznej uwalniane przez mastocyty substancje odpowiedzialne są za różne objawy ogólne, w tym niebezpieczny dla życia wstrząs anafilaktyczny. Komórki tuczne występują w całym organizmie, ale ich największe nagromadzenie jest w okolicy małych naczyń krwionośnych i nerwów, w skórze, szpiku kostnym, wątrobie, śledzionie i węzłach chłonnych.

W przebiegu mastocytozy ma miejsce klonalna (nowotworowa) proliferacja komórek tucznych, które zaczynają gromadzić się w różnych narządach. Choroba jest heterogenna. Manifestacja kliniczna może obejmować tylko objawy skórne i ustępować samoistnie. Zdarza się jednak, że zajmuje kilka ważnych życiowo narządów wewnętrznych, prowadząc do ich uszkodzenia, a w konsekwencji do śmierci.

Jakie wyróżniamy rodzaje mastocytozy?

Wyróżnia się kilka wariantów mastocytozy: skórną, układową i mięsaka z komórek tucznych. Postać skórna występuje, kiedy mastocyty gromadzą się w obrębie skóry, a jej symptomem jest najczęściej wysypka barwnikowa, chociaż zdarza się, że przybiera także inne formy.

Mastocytoza układowa może mieć charakter przewlekły (indolentny) lub agresywny. Czasami towarzyszy innym chorobom rozrostowym układu krwiotwórczego np. zespołom mielodysplastycznym, szpiczakowi plazmocytozowemu czy przewlekłej białaczce mielomonocytozowej, co zawsze stanowi duże wyzwanie dla hematologów. Mięsak z komórek tucznych jest wyjątkowo rzadki i powoduje miejscowe uszkodzenie tkanek.

Jak często występuje mastocytoza i kogo dotyczy?

Choroba ta jest bardzo rzadka. Występuje z częstością 3-4 przypadki na 1 mln osób rocznie. Chorują osoby w każdym wieku. Nie ma też wyraźnej predyspozycji płci. Postać skórna najczęściej pojawia się u dzieci do 2. roku życia, a układowa - u dorosłych w wieku od 20 do 50 lat.

Jak przebiega mastocytoza układowa?

Ta postać choroby charakteryzuje się naciekami nowotworowych komórek tucznych w szpiku lub innym narządzie poza skórą. Praktycznie zawsze związana jest z obecnością mutacji genu KIT, który bierze udział w wytwarzaniu enzymu o nazwie receptorowa kinaza tyrozynowa, oraz znacząco zwiększonego stężenia tryptazy w surowicy. W przypadku zaawansowanej mastocytozy układowej obserwuje się cechy uszkodzenia narządów, np. wątroby czy kości, spowodowane ciągłym, niekontrolowanym rozrostem komórek tucznych w ich obrębie. W zależności od tego, w jakim miejscu w organizmie zgromadzą się mastocyty, choroba daje różne objawy, dlatego często jest trudna do zdiagnozowana. Postać ta wymaga leczenia cytoredukcyjnego pod opieką hematologa.



Prof. dr hab. n. med. Marek Hus

Kierownik Katedry i Kliniki Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

Kluczową rolę w zdiagnozowaniu choroby rzadkiej odgrywa jej obraz kliniczny. W przypadku mastocytozy jednym z charakterystycznych objawów są występujące na skórze plamy, przypominające umaszczenie żyrafy. Czy objaw ten dotyczy wszystkich pacjentów?

Zmiany skórne mają najczęściej postać wysypki barwnikowej, ale mogą manifestować się również w inny sposób. Wysypka jest bardzo charakterystyczna, ale wymaga pobrania wycinka i potwierdzenia histologicznego. Typowy jest objaw Dariera, czyli wystąpienie pokrzywki lub bąbli po potarciu miejsc chorobowo zmienionych. Postać skórna występuje głównie u dzieci i w większości przypadków ustępuje samoistnie w okresie dojrzewania. U 50-70 proc. pacjentów występuje jednak postać uogólniona choroby, czyli mastocytoza układowa. Jej objawy są często niecharakterystyczne i wynikają z aktywacji mastocytów. Należą do nich m.in. zmęczenie, gorączka, utrata masy ciała, uderzenia gorąca, zaczerwienienie skóry, ból brzucha, biegunka, obniżone ciśnienie tętnicze krwi, omdlenia, bóle kostne i wiele innych.

Jakie wyzwania diagnostyczne stawia przed specjalistami mastocytoza?

Przed wszystkim bardzo niejednorodny obraz kliniczny, który wymaga współpracy lekarzy wielu specjalizacji - hematologów, dermatologów, alergologów, gastrologów, reumatologów, ortopedów. Bywa jeszcze trudniejsza w rozpoznaniu, gdy współistnieje z innymi chorobami rozrostowymi krwi, za którymi potrafi się „ukryć”. Do rozpoznania konieczna jest ocena histopatologiczna szpiku lub narządu, który jest zajęty przez naciek z komórek mastocytarnych. Diagnostykę uzupełniającą sta-

” Szansę na całkowite wyleczenie agresywnej postaci mastocytozy daje tylko chemioterapia z allogeniczną transplantacją szpiku, jednak liczba osób kwalifikujących się do zabiegu jest niewielka (...)

nowią badania molekularne, immunofenotypowe czy biochemiczne.

Czy choroba ta jest uleczalna?

Zaawansowana mastocytoza układowa w większości przypadków jest nieuleczalna. Szansę na całkowite wyleczenie agresywnej postaci daje tylko chemioterapia z allogeniczną transplantacją szpiku, jednak liczba osób kwalifikujących się do zabiegu jest niewielka ze względu na wiek i zaawansowanie choroby w momencie rozpoznania. Długotrwałe przeżycia uzyskuje się u około 50-60 proc. transplantowanych. Istnieje też duże ryzyko powikłań poprzesczczepowych.

Poza tym przed przeszczepieniem konieczne jest doprowadzenie do stabilizacji choroby za pomocą tzw. leczenia pomostowego, w którym obecnie zarejestrowane dwa leki. Niestety, w Polsce nie są one objęte refundacją. Pierwszy z nich to midostauryna, inhibitor kinazy tyrozynowej, który wydłuża czas wolny od progresji o 16-18 miesięcy, zatrzymuje rozwój choroby oraz niekorzystne zmiany w obrębie zajętych narządów. Midostauryna pozwala na uzyskanie odpowiedzi u około 60 proc. chorych, ale nie prowadzi do trwałego wyleczenia. Drugim lekiem jest imatinib, przeznaczony tylko dla niewielkiej populacji chorych, u których mutacja KIT jest nieobecna lub nie była oznaczona. W naszym kraju lekiem pierwszego rzutu pozostaje kładrybina, na którą odpowiada mniej więcej połowa pacjentów. W przypadku progresji choroby stosuje się konwencjonalną chemioterapię.

Czytaj dalej na portalu: pacjentilekarz.pl



Morfologia to pierwszy krok do wykrycia chorób krwi.
Wystarczy 5 ml krwi.
Wykonaj badania!



to kampania edukacyjna poświęcona
chorobom krwi i szpiku, w tym nowotworom
hematologicznym

Inicjatorem akcji jest firma Novartis.
Więcej informacji:

www.hematoonkologia.pl/odpowiedzmaszwekrwi

Szpiczak plazmocytowy – czy polscy pacjenci mają szansę na optymalne leczenie?



Lukasz Rokicki
Prezes Fundacji Carita

Jak wygląda aktualna sytuacja pacjentów ze szpiczakiem plazmocytowym?

Pacjenci w Polsce obecnie czekają na wprowadzenie na listę refundacyjną nowych terapii lekowych. Na dzień dzisiejszy mamy kilka schematów, które oczekują na pozytywne rozstrzygnięcie Ministra Zdrowia. Cały czas staramy się dogonić czołówkę europejską, aby wyrównać standardy, ponieważ na razie jesteśmy na końcu tych standardów w dostępie do terapii lekowych.

Co należałoby zmienić, aby pacjenci mieli dostęp do jak najszerszego wachlarza opcji terapeutycznych?

Najważniejsze, żeby Minister Zdrowia wydał pozytywną decyzję co do zgromadzenia terapii, które są standardem w Europie, a leków, które są zarejestrowane od wielu lat. Aby były dostępne również dla nowych grup pacjentów. Głównie na to czekamy, ponieważ od 2019 roku tak naprawdę za wiele się nie wydarzyło. A w przypadku szpiczaka cząstek i leków w tej chorobie przybywa rocznie kilka.

Natomiast my cały czas walczymy o leki, które są dostępne na rynku od dłuższego czasu.

Marzec to miesiąc Świadomości Szpiczaka. Dlaczego świadomość istnienia tej choroby jest tak ważna?

Świadomość ma ogromne znaczenie w całym procesie terapeutycznym. Chodzi o świadomość samych pacjentów oraz ich opiekunów, aby wiedzieli z czego mogą korzystać, z jakimi problemami ta choroba się wiąże. Staramy się tą świadomość budować wśród pacjentów poprzez różnego rodzaju działania edukacyjne, rozmowy, szkolenia, spotkania z ekspertami, lekarzami, którzy pokazują jak w chorobie można żyć, jak można funkcjonować. A funkcjonować można bardzo dobrze, jeżeli tylko są możliwości. Mamy wiele przypadków, gdzie pacjenci wracają do pełni zdrowia. Zdarza się, że żyją lepiej niż przed chorobą. Chorzy korzystają z pełni życia, pracują, ale to właśnie wszystko dzięki tej świadomości. Wiedzą co mogą oraz do jakich terapii mają dostęp, dzięki którym mogą wieść dłuższe życie w niemal pełnym zdrowiu.

Czy pandemia wpłynęła na funkcjonowanie pacjentów i dostęp do leczenia?

Myślę, że jak we wszystkich jednostkach chorobowych ten problem się pojawił. Wynika to w głównej mierze z problemu logistycznego, ze strachu przed zarażeniem. Mamy pacjentów, którzy boją się jechać komunikacją miejską, czy pociągiem do szpitala. Dodatkowo samo przyjeżdżenie do szpitala jest bardzo utrudnione, ponieważ pacjent musi przyjechać dzień wcześniej, aby

wykonać test. Dopiero drugiego dnia przy negatywnym wyniku testu może udać się na badanie. Chorzy, którzy mają do placówki medycznej długą drogę często rezygnują z terapii ze względu na te obostrzenia. Lekarze robią, co mogą, jednak ta dostępność jest ograniczona w przeciwieństwie do tego, co było przed pandemią. Długi czas oczekiwania na wizytę, strach przed zarażeniem oraz problem logistyczny to są czynniki, z którymi obecnie pacjenci muszą się mierzyć, jedni lepiej, drudzy gorzej. Jako Fundacja staramy się pomóc chorym poprzez różnego rodzaju akcje, jak dowożenie taksówkami do placówki medycznej, aby skrócić drogę pacjenta, zmniejszyć ryzyko zarażenia. Staramy się podnosić świadomość, że leczenie bez względu na wszystko musi być na pierwszy miejscu. Terapia onkologiczna jest niezmiernie ważna. Jeżeli nie będziemy się leczyć, a za pół roku przyjedziemy do lekarza to możemy mieć problem z podjęciem dalszej terapii, może być już za późno.

Apelujemy mocno o to, aby pomimo wszystko, w reżimie sanitarnym nie rezygnować z terapii, a przede wszystkim, żeby pacjenci się szczepili. Jak wskazują wszystkie badania ok. 30% pacjentów onkologicznych, którzy zarażają się SARS-CoV-2 po prostu tego nie przeżywa. Staramy się podnosić świadomość szczepień, która z jednej strony mogłaby się wydawać bardzo duża i nie powinno być problemu, żeby osoby chciały się zaszczepić, ale niestety tak nie jest. Jest duża obawa. Przeprowadziliśmy ankietę, która wykazała, że 50% pacjentów nie planuje się szczepić, ponieważ boją się szczepionki. Te wyniki pokazują ile jeszcze musimy zrobić w kontekście edukacji pacjentów nt. ważności szczepień.

Więcej informacji
na portalu: pacjentilekarz.pl



Wiesława Matuszczak
Pacjentka
ze szpiczakiem
plazmocytowym

Proszę opowiedzieć w jaki sposób zdiagnozowano u Pani szpiczaka plazmocytowego? Jakie były pierwsze objawy?

Diagnoza miała miejsce w 2012r., a moją pierwszą chemię otrzymałam w dzień moich 51. urodzin, co nie znaczy, że diagnoza była postawiona od razu. Był to dłuższy proces, ponieważ objawy zaczęłam odczuwać już pół roku wcześniej. Były to głuche, uciążliwe bóle w lędźwiach w kręgosłupie oraz zmęczenie. Ponieważ dużo pracowałam, spędzałam dużo czasu przy biurku, więc zrzucałam to na obciążony kręgosłup. Ale z czasem bóle zaczęły się nasilać, więc udałam się do lekarza rodzinnego. Zrobiono prześwietlenie, na którym nikt niczego nie zauważył. Wobec tego, że bóle nie ustępowały skierowano mnie na rehabilitację. Po rehabilitacji zrobiło się gorzej. Zostałam skierowana do szpitala na neurologię. W szpitalu doszło do złamania kręgosłupa w sytuacji, kiedy chciałam poprawić zgięcie pościeli na łóżku, lekko się



pochyliłam do przodu i to spowodowało jego złamanie. Przystałam chodzić, zaczęto robić prześwietlenia. Okazało się, że moje kości są w bardzo złym stanie, mają znaczne uszkodzenia, dziury. Początkowo myślano, że są to przerzuty na kości. Nie zdiagnozowano jeszcze szpiczaka, ale z czasem pani ordynator zdecydowała o pobraniu biopsji szpiku w kierunku szpiczaka. Gdyby diagnoza nastąpiła wcześniej, szpiczak nie zrobiłby takiego spustoszenia i nie doszłoby do złamania kręgosłupa(...).

Jakie zmiany zaszły w Pani życiu po postawieniu diagnozy?

Zmieniło się sporo. To były zmiany krótkotrwałe, chwilowe na czas postawienia diagnozy i po, bardziej długotrwałe, które trwają do dzisiaj(...). Na pewno żyję wolniej, bardziej wygodnie, spokojniej, ale dalej jestem aktywna. Nie zatrzymałam się, jeżdżymy na wycieczki. Tylko teraz są to inne wycieczki, nie chodzimy już po górach z plecakami. Staram się żyć normalnie. Ja ciągle powtarzam słowa Anny German „Uśmiechaj się, do każdej chwili uśmiechaj. Na dzień szczęśliwy nie czekaj”. To są piękne słowa, które powtarzam każdego dnia i cieszę się z każdej chwili, bo w zasadzie jest mi dobrze.

Dlaczego mówi się, że w chorobach onkologicznych choruje nie tylko pacjent, ale i cała rodzina? Jak to wygląda w Pani przypadku?

Wsparcie rodziny jest bardzo ważne. Dobrze jak tę rodzinę się ma, czy znajomych i przyjaciół, bo nawet najbardziej kreatywna osoba, w którymś momencie nie podoła zadaniu. Jak dojdzie do złamania kręgosłupa to człowiek mimo najszerszych chęci nie jest w stanie działać. Wtedy to osoby najbliższe są wręcz niezbędne. Dzięki temu człowiek czuje się zaopiekowany i bezpieczny. Nie wyobrażam sobie, żeby ktoś nie działał w moim imieniu, wtedy kiedy ja byłam mało aktywna(...).

Czy chciałaby Pani powiedzieć coś osobom, które dopiero co dowiedziały się o diagnozie?

Bardzo istotne jest, aby ci ludzie znaleźli w sobie sporo siły, żeby poddać się terapii i nie załamywać. Z pełną odpowiedzialnością mogę powiedzieć, że jest dużo możliwości leczenia. Gdy zdiagnozuje się chorobę to nie czas na to, żeby umierać – rak to nie wyrok. To czas, żeby z pełnym zaangażowaniem przystąpić do leczenia. Na pewno z mojego doświadczenia istotne jest to, żeby kontaktować się z ludźmi, którzy już żyją z tą chorobą, bo jak nie dopytam. Łatwiej jest widzieć, że z tą chorobą ludzie potrafią żyć, nie mówię, że wszyscy, bo bardzo młodzi ludzie odchodzą, ale to nie jest reguła, zdarza się, że te osoby potrafią żyć po kilkanaście lat. Na pewno trzeba troszkę zwolnić, zadbać o siebie, ale nie zatrzymywać się, dalej być aktywnym.

Czytaj dalej na portalu:
pacjentilekarz.pl



Bartłomiej Topa
Aktor teatralny, filmowy

Bądźmy **wrażliwi**

„(...) głównym problemem jest ciągle niska świadomość społeczna istnienia chorób rzadkich i lęk przed wzięciem odpowiedzialności za swoje reakcje wobec dramatu, cierpienia osób dotkniętych tymi chorobami czy zaburzeniami

Angażuje się Pan w kampanie społeczne, jak ostatnia dotycząca HAE, czy jeszcze kilka lat wcześniej na rzecz osób z autyzmem. Jakie są Pana motywacje, dlaczego te role?

Jeśli uważnie przyjrzymy się rzeczywistości wokół nas, w gronie naszych rodzin, w sąsiedztwie, w pracy, czy w przestrzeni wirtualnej z pewnością zauważymy ogrom potrzeb i prób o pomoc. Każdy z nas w ramach swoich możliwości na te potrzeby odpowiada, nie inaczej jest ze mną. Pracuję w przestrzeni mediów, mam świadomość, że wspieranie inicjatyw, które dotyczą osób cierpiących ma szansę spotkać się z szerszym odzewem społecznym.

Czy zanim zaangażował się Pan w kampanię społeczną dotyczącą HAE słyszał Pan o tej chorobie?

O HAE pierwszy raz usłyszałem od Anny Jachny-Grabskiej i Agnieszki Mroczek osób przygotowujących kampanię „Pięknie puchnę. Walczyć o oddech. Wytrzymać ból.” To bardzo rzadka choroba, dotykająca w Polsce stosunkowo niewielką liczbę osób, tym bardziej więc oczywistym dla mnie było zaangażowanie się w tę kampanię.

Jak wyglądały Pana przygotowania do roli osoby chorującej na HAE? Jakie emocje Panu towarzyszyły?

Zanim stanąłem przed kamerą, by opowiedzieć o HAE sporo czasu poświęciłem oglądając filmy z osobami cierpiącymi na tę chorobę, czytając artykuły i przeglądając historię chorób pacjentów. Rozmawiałem też z prezesem Polskiego Stowarzyszenia Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym „Pięknie Puchnę” Panem Michałem Rutkowskim, który zmagą się z HAE. Doświadczenia osób cierpiących - chorych wywarły na mnie ogromne wrażenie, uświadomiły jak skomplikowana jest to choroba, jak trudne jest jej rozpoznanie, prawidłowe zdiagnozowanie i potem skuteczne leczenie. Współczucie pojawiające się za każdym razem w spotkaniu z osobami z HAE jeszcze bardziej motywowało mnie, by jak najwierniej oddać stan i wygląd osób podczas ataku choroby.

Co Pan czuł po zakończeniu nagrań, wyjścia z roli? Czy było coś co szczególnie zapadło Panu w pamięć?

Podczas zdjęć miałem na sobie skomplikowaną charakterystykę. Cechą charakterystyczną ataku HAE jest pojawiająca się opuchlizna w różnych częściach ciała. W trakcie konsultacji

wybrałiśmy tę, która w rzeczywistości przynosi ogromny stres i cierpienie, a w skrajnych przypadkach nawet śmierć. „Moja” filmowa opuchlizna obejmowała pół twarzy, zakrywała oko i utrudniała mówienie. Nosilem ją na planie wiele godzin, to było dla mnie wyjątkowe wyzwanie. Faktycznie była to moja największa, najbardziej skomplikowana, filmowa charakterystyka do tej pory. Po zakończeniu nagrań dojmującym uczuciem była świadomość ogromnego stresu i cierpienia, z którym muszą się zmagać osoby cierpiące na HAE, dla mnie to było „zdarzenie” filmowe a dla Nich ekstremalnie trudna codzienność.

Akcja na temat HAE miała na celu podnosić świadomość społeczeństwa nt. tego rzadkiego schorzenia. Pan, poprzez uczestnictwo w tym projekcie, poznał osobę, która cierpi na HAE. Czy również dzięki temu Pana wiedza w tym temacie wzrosła?

Zdecydowanie tak. Dzisiaj mam świadomość złożoności, skomplikowania HAE. Poznałem charakterystyczne cechy ataku choroby. Założeniem kampanii było rozpowszechnienie wiedzy na temat tej rzadkiej choroby, wskazaniem ośrodków, które mogą pomóc w leczeniu. Wierzę, że nasze wspólne działania przyczyniły się też do tego, że łatwiej będzie nawet lekarzom zdiagnozować tę chorobę. Podobnie jak kampania dotycząca autyzmu; „Autyzm - całe moje życie”, kilka lat temu była nam - społeczeństwu, bardzo potrzebna, tak dzisiaj kampania „Hae. Walczyć o oddech. Wytrzymać ból” jest kolejną odsłoną działań podnoszących świadomość o tej rzadkiej chorobie.

Osoby cierpiące na rzadkie choroby, ale i nie tylko rzadkie, spotykają się z niezrozumieniem, stygmatyzacją. Jak Pan myśli, dlaczego tak się dzieje?

To bardzo złożony temat. Moim zdaniem głównym problemem jest ciągle niska świadomość społeczna istnienia chorób rzadkich i lęk przed wzięciem odpowiedzialności za swoje reakcje wobec dramatu, cierpienia osób dotkniętych tymi chorobami czy zaburzeniami. Trudność w zdefiniowaniu tego z czym możemy się spotkać rodzi brak odpowiedzi, niezrozumienie i stygmatyzowanie. Mam głębokie przekonanie, że edukacja społeczna w zakresie informowania, edukowania o istniejących rzadkich chorobach już od najmłodszych lat jest kluczem do akceptacji, do zrozumienia i finalnie do otwarcia się na pomoc osobom cierpiącym.



Michał Rutkowski
Prezes Fundacji Pięknie Puchnę

Czym jest HAE?

Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy – HAE (ang. Hereditary Angioedema) to ultraradka, ciężka, przewlekła, wyniszczająca i zagrażająca życiu choroba genetyczna, w której prawdopodobieństwo dziedziczenia wynosi 50 proc. Schorzenie charakteryzuje się samoistnie narastającymi i samoistnie ustępującymi obrzękami tkanek podskórnych i podśluzówkowych występujących w różnych częściach ciała: kończyn, tułów, brzuch (obrzęk ściany jelita), twarz, górne drogi oddechowe. Objawy są całkowicie nieprzewidywalne i występują z różną częstością, nawet kilkadziesiąt razy w skali roku. Towarzyszy im rozdzierający ból, całkowita deformacja części ciała objętych obrzękiem, ograniczenia w poruszaniu się, problemy z oddychaniem.

W Polsce na HAE cierpi ok. 400 pacjentów, a patrząc na statystyki światowe wiele osób może być niezdiagnozowanych. Co jest przyczyną tak trudnej diagnostyki HAE?

Dla pacjentów w Polsce w dalszym ciągu najpoważniejszym problemem pozostaje zbyt późne rozpoznanie choroby. Dziedziczny obrzęk naczynioruchowy, z uwagi na nieswoiste objawy, jest bardzo trudno diagnozowany. To powoduje, że u polskich pacjentów czas prawidłowej diagnozy od momentu wystąpienia pierwszych objawów to średnio 13 lat. W tym czasie poszukują oni pomocy u licznych specjalistów w celu ustalenia przyczyny swoich dolegliwości. Brak rozpoznania choroby jest niezwykle niebezpieczny, w szczególności w przypadku obrzęków obejmujących krtani i gardło. Wtedy bowiem występuje wysokie ryzyko uduszenia.

Jakie formy leczenia są dostępne dla polskich pacjentów? Czy różnią się od dostępności w innych krajach?

W przeciwieństwie do większości innych chorób rzadkich, w przypadku dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego, przy nielimitowanym dostępie do właściwych terapii lekowych, pacjenci nie wymagają specjalistycznego sprzętu medycznego czy specjalistycznej opieki lekarskiej i mogą żyć jak osoby zdrowe. Aktualnie w codziennej praktyce klinicznej dla pacjentów z HAE dostępnych jest 8. różnych opcji terapeutycznych, z czego 6. terapii zarejestrowanych w większości krajów Unii Europejskiej. Są to terapie stosowane zarówno w leczeniu interwencyjnym (w momencie wystąpienia obrzęków) oraz w tzw. długoterminowej profilaktyce (leczeniu zapobiegawczym występowaniu objawów w ogóle). Wszystkie terapie lecznicze charakteryzują się wysoką efektywnością i bezpieczeństwem. Aktualnie na terenie RP objęte refundacją Ministra Zdrowia są tylko 2. terapie - stosowane wyłącznie w leczeniu doraźnym, z zawężonymi wskazaniami refundacyjnymi do ostrych, zagrażających życiu obrzęków obejmujących gardło, krtani lub jamę brzuszną oraz w profilaktyce przedzabiegowej. Szansą dla wszystkich pacjentów na przejęcie kontroli nad chorobą jest refundacja terapii leczniczych bez zawężonych wskazań refundacyjnych w leczeniu doraźnym oraz dostęp do produktów leczniczych w tzw. długoterminowej profilaktyce, co pozwala na skuteczne zapobieganie wystąpienia ataków obrzęku naczynioruchowego.

Czy osoby, które wspiera Fundacja spotykają się ze stygmatyzacją, bądź ze względu na nieprzewidywalność ataków choroby wycofują się z aktywnego życia społecznego?

Poza bólem fizycznym HAE oddziałuje na stan psychiczny chorego – niejednokrotnie w postaci depresji, ale to także oddziaływanie ekonomiczne. Chory często czuje się wykluczony, HAE to niewidzialna granica oddzielająca pacjenta od bycia jednostką w pełni zintegrowaną społecznie. Ograniczenia w edukacji i w pracy zawodowej wpływają bezpośrednio na sytuację materialną osoby chorej, a często i całej jej rodziny.



Z arch. prywat. A. Mireckiej

Moje potrójne szczęście

”Często o diagnozie mówi się, że to koniec świata, co nie jest prawdą! Ze wszystkim można sobie poradzić, nawet gdy potrzebna będzie dieta. Agnieszka Mirecka, szczęśliwa mama trojaczków, przybliży nam życie dziecka z fenyloketonurią.

Pani Agnieszko, jak to jest być rodzicem trojaczków?

Potrójne szczęście, potrójna radość, ale i potrójna troska. Marzyliśmy o dziecku, odkąd podjęliśmy z mężem decyzję o wspólnym życiu. Po ślubie dziecko było spełnieniem naszych marzeń. Droga do zostania rodzicami była trudna, przepełniona łzami, ale sam finał okazał się ogromnym zaskoczeniem i szczęściem. Dziś nasze pociechy mają prawie 6 lat, są wspaiałymi dziećmi, zadowolonymi, szczęśliwymi i pełnymi energii! Jesteśmy bardzo szczęśliwi.

Prowadzi Pani lifestylowego bloga. Co było inspiracją do jego powstania?

Trudna droga do zostania rodzicami. Staraliśmy się o dziecko bezskutecznie od ponad roku. To była dla mnie odskocznia od codzienności, oderwanie myśli od niepowodzeń, braku dwóch kresek na teście. Wcześniej działałam pod inną nazwą, od prawie 6 lat jesteśmy w sieci jako trojaczki.com.pl

Los sprawił, że stała się Pani również wsparciem dla rodziców dzieci z fenyloketonurią.

Przed informacją o chorobie córki nie wiedziałam nic o tym schorzeniu. Gdy spadła na nas wiadomość o podejrzeniu choroby, byliśmy załamani. Informacje na jakie trafiłam w sieci były szokujące. Do momentu badań, diagnozy przeżyliśmy koszmar emocjonalny. Jako rodzice wcześniaków od urodzenia dzieci mieliśmy ogrom wizyt i kontroli, dlatego dodatkowa informacja o chorobie córki była dla nas ciosem.

Kiedy i jak dowiedzieli się Państwo o fenyloketonurii u córki? Jakie emocje Państwu towarzyszyły?

Pamiętam jak dziś. O podejrzeniu choroby dowiedzieliśmy się równo miesiąc po wypisie dzieci ze szpitala, gdzie spędzili po urodzeniu miesiąc, także w 2 miesiącu życia. Dzień po chrzcinach. dostałam telefon z Instytutu Matki i Dziecka z Warszawy i aż ugłęży się pod moją nogi. W pierwszych sekundach myślałam, że sprawa dotyczy drugiej córki, ponieważ urodziła się najmniejsza, miała trochę problemów. Sprawdzenie kodów przesłanych próbek wyjaśniło wszystko. Zostaliśmy poproszeni o kolejną próbkę i skierowani na badania do IMID.

Co działo się później? Jaka była Państwa reakcja? Czy mogli Państwo liczyć na wsparcie osób z zewnątrz?

Rodzina była od początku wielkim wsparciem. W czasie ciąży, po porodzie dzieci. Codziennie mogliśmy liczyć na pomoc babci, rodzeństwa, przyjaciół. Także podczas zmagani

z chorobą mieliśmy ogromne wsparcie. Dostaliśmy także bardzo dobrą opiekę ze strony medycznej, co przy wcześniakach było bezcenne.

Fenyloketonuria to rzadka choroba metaboliczna, która nieleczona może doprowadzić do zaburzeń neurologicznych i uszkodzeń mózgu. Leczenie polega na wprowadzeniu odpowiedniej diety w oparciu o specjalne żywienie medyczne. Czy w przypadku Państwa córki jest to konieczne?

Na szczęście nie. Poziomy były na tyle stabilne, że nie było konieczności wprowadzenia preparatu do diety. Co 2 tygodnie wysyłaliśmy próbki krwi do analizy i na bieżąco konsultowaliśmy wyniki z lekarzem prowadzącym.

Jak wygląda kontrolowanie choroby?

Na początku badań sprawdzaliśmy poziom co 2 tygodnie, później co miesiąc, a teraz wystarczy nam kontrola dwa razy do roku. Przez pierwsze lata życia raz na kwartał jeździliśmy na kilka dni do Instytutu Matki i Dziecka na ogólne badania stanu zdrowia córki. Aktualnie raz do roku jeździmy na kontrolę do poradni. Wykonywaliśmy także dedykowane badania genetyczne, które w naszym przypadku okazały się niezłą zagadką medyczną dla genetyków.

Czy chciałaby Pani przekazać kilka słów rodzicom dzieci z fenyloketonurią?

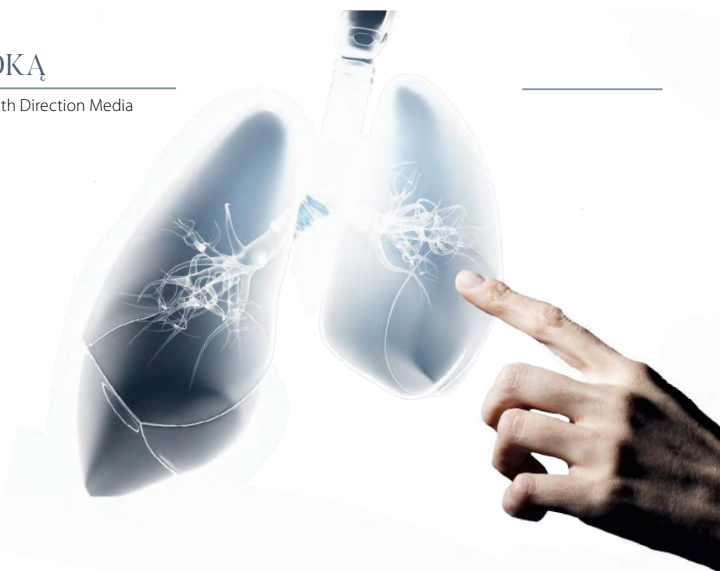
Informacja o chorobie nie musi być wyrocznią. Tak jak w naszym przypadku choroba nie wymagała specjalnego żywienia preparatem, stosowania diety i przestrzegania rygorystycznych zasad. Wymagamy jedynie kontroli poziomu i raz do roku kilku godzin badań. Na pewno nie powinni szukać wiedzy w Internecie, bo mnie te informacje załamały i ciężko było mi się z tego podnieść emocjonalnie. Zawsze mogą napisać do mnie, co z resztą cały czas się dzieje. Nie ma tygodnia żebym nie dostała wiadomości od zrozpaczonych rodziców dziecka z podejrzeniem fenyloketonurii. Często o diagnozie mówi się, że to „koniec świata”, co nie jest prawdą! Ze wszystkim można sobie poradzić, nawet gdy potrzebna będzie dieta. Robimy to przecież dla dobra i zdrowia naszych dzieci, a to jest najważniejsze.

Skuteczna terapia wymaga szybkiej diagnozy



**Prof. dr hab. n. med.
Grzegorz Kopeć**

Klinika Chorób Serca i Naczyń UJ CM Centrum
Chorób Rzadkich Układu Krążenia Krakowski
Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II



W Polsce świadomość społeczna na temat tętniczego nadciśnienia płucnego (TNP) pozostaje na bardzo niskim poziomie, a jest to choroba, w której do skutecznej terapii potrzebna jest szybka diagnoza.

Czym jest tętnicze nadciśnienie płucne?

Tętnicze nadciśnienie płucne (TNP) to choroba o złym rokowaniu wymagająca sprawnego postępowania diagnostycznego i szybkiego włączenia odpowiedniego leczenia.

Choroba ta wynika ze zwężania i zamykania tętnic płucnych, czyli naczyń przebiegających przez płuca, które odpowiadają za zaopatrzenie organizmu w tlen. Prawidłowe ciśnienie w tętnicach płucnych nie przekracza 20 mmHg, w przypadku jego zwiększenia rozpoznaje się nadciśnienie płucne. Niestety zwykle w tym czasie zamkniętych jest już około 60% naczyń.

Należy zaznaczyć, że rozpoznanie TNP wymaga wykluczenia wielu innych przyczyn nadciśnienia płucnego w tym chorób płuc, niewydolności lewej komory serca, wad zastawki aortalnej i mitralnej oraz przewlekłej choroby zakrzepowo-zatorowej - te choroby wymagają innego postępowania.

Kto znajduje się w grupie ryzyka TNP?

TNP może się rozwinąć w każdym wieku, zarówno u dzieci jak i u osób starszych. W Polsce średnia wieku pacjenta z TNP w momencie rozpoznania wynosi około 50 lat, częściej chorują kobiety niż mężczyźni. Czynniki predysponującymi do wystąpienia TNP są choroby układowe tkanki łącznej, takie jak np. twardzina układowa czy toczeń rumieniowaty układowy, wady wrodzone serca, marskość wątroby, infekcja wirusem HIV oraz niektóre substancje toksyczne. W blisko połowie przypadków przyczyna rozwoju choroby nie jest znana i wówczas rozpoznaje się idiopatyczne TNP.

W przypadku TNP jakie objawy powinny nas zaniepokoić?

Zwykle pierwszym objawem choroby jest duszność określana przez pacjentów na różne sposoby jako brak tchu, zmęczenie przy wejściu na piętro lub szybszym marszu, konieczność częstego przerywania codziennych czynności w celu odpoczynku. W zaawansowanym stadium trudność sprawiają podstawowe czynności takie jak ubieranie się, codzienna toaleta, mogą pojawić się omdlenia i obrzęki. Ważne jest, żeby nie lekceważyć wymienionych objawów. Im wcześniej choroba jest rozpoznana i leczona tym rokowanie jest lepsze. Jeśli zaawansowanie choroby jest znaczne, wówczas szanse chorego maleją.

Czy pacjenci z TNP nie trafiają do specjalistów zbyt późno?

Niestety tak. Czas od pierwszych objawów do postawienia rozpoznania w Polsce wynosi ponad 12 miesięcy. Wynika to zarówno z przyczyn zależnych od lekarza jak i z przyczyn zależnych od systemu ochrony zdrowia. Pacjent zwykle przypisuje objawy niewytrenowaniu, starzeniu, otyłości, paleniu papierosów. Później jest okres ukrywania dolegliwości przed samym sobą: „Zamiast biec na tramwaj spokojnie podejść, zatrzymuję się, żeby się rozejrzeć, a nie dlatego że jest mi duszno”. Niepokojące objawy są dla pacjenta tematem, o którym lepiej o nich nie myśleć, może same ustąpią. Tak się jednak nie dzieje. Dochodzi do momentu krytycznego. Dolegliwości przy minimalnym wysiłku, zawroty głowy, omdlenia, obrzęki powodują, że pacjent udaje się do lekarza. TNP jest chorobą rzadką, dlatego nie jest diagnozą, o której lekarz myśli w pierwszym momencie. Zwykle przed właściwym

rozpoznanie chory ma kilka wizyt u lekarza rodzinnego i u lekarzy innych specjalności – wówczas jest diagnozowany i leczony z powodu innych chorób, np. astmy oskrzelowej, alergii, depresji. Rolę w opóźnieniu rozpoznania odgrywają też długie czasy oczekiwania na wizytę u specjalisty, czy na wykonanie badania echokardiograficznego.

Jakie wyzwania diagnostyczne stawia przed specjalistami TNP?

Warto zauważyć, że TNP to zupełnie inna choroba niż nadciśnienie tętnicze, które lekarz rozpoznaje na podstawie pomiaru ciśnienia na ramieniu. Rozpoznanie TNP jest znacznie bardziej skomplikowane. Zwykle podejrzenie tej choroby stawia się na podstawie badania echokardiograficznego, jednak do postawienia pewnej diagnozy potrzebne jest cewnikowanie serca. Jest ono też niezbędne do rozpoczęcia leczenia. Diagnostyka i leczenie TNP wymagają dużej wiedzy i doświadczenia. Ważne jest, żeby postawić prawidłową diagnozę, nie pomylić tej choroby z inną, ponieważ od tego zależy sposób leczenia i rokowanie pacjenta. I tu jest rola ośrodków referencyjnych. Według Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego ośrodek referencyjny to taki, który opiekuje się co najmniej 50 chorymi z TNP lub przewlekłym zakrzepowo-zatorowym nadciśnieniem płucnym. W Polsce działa ponad 20 ośrodków leczenia TNP dla dorosłych, które opiekują się ponad tysiącem pacjentów oraz 8 ośrodków pediatrycznych sprawujących opiekę nad blisko setką chorych dzieci. Dzięki dużej liczbie ośrodków pacjenci z jednej strony mają bliżej do ośrodka, z drugiej strony doświadczenie małych ośrodków może być niewystarczające.

TNP może się rozwinąć w każdym wieku, zarówno u dzieci jak i u osób starszych. W Polsce średnia wieku pacjenta z TNP w momencie rozpoznania wynosi około 50 lat.

Na czym polega leczenie TNP? Czy pacjenci z TNP mają dostęp do wszelkich opcji terapeutycznych?

TNP leczy się farmakologicznie z zastosowaniem leków podawanych doustnie, w postaci wziewnej lub dożylnie albo podskórnym w sposób ciągły za pomocą pompy; jeśli to nie pomaga pacjent zgłaszany jest do ośrodka przeszczepienia płuc. Celem naszego leczenia jest nie tylko zmniejszenie objawów, ale wydłużenie życia chorym. Dlatego większość chorych wymaga

łączenia ze sobą leków o różnym mechanizmie działania. U pacjentów z mniej zaawansowaną chorobą zgodnie z programem lekowym NFZ zaczynamy od jednej tabletki. Przy braku poprawy lub gdy poprawa nie jest wystarczająca dołączamy drugą. Jeśli dalej efekt nie jest odpowiedni proponujemy silniejsze leczenie za pomocą leków z grupy prostacyklin. W tym takich, które podawane są w sposób ciągły podskórnym lub dożylnie za pomocą pompy.



Celem naszego leczenia jest nie tylko zmniejszenie objawów, ale wydłużenie życia chorym, dlatego większość chorych wymaga łączenia ze sobą leków o różnym mechanizmie działania

U niektórych pacjentów, zwłaszcza z nasiloną dusznością, proponujemy prostacykliny już w momencie rozpoznania. Niełatwo pogodzić się z koniecznością „życia z pompą”, dlatego część pacjentów na wstępie zaprzecza takiej możliwości leczenia, mimo że jest bardzo skuteczne. I tutaj jest ogromna rola zespołu prowadzącego, lekarzy i pielęgniarek. Często pomaga rozmowa z innym pacjentem, żeby przezwyciężyć obawy. Leczenie za pomocą prostacyklin to szansa na dobre rokowanie. Komfort życia pacjentów zależy przede wszystkim od skuteczności stosowanych leków, w dłuższej perspektywie sposób ich podawania nie gra większej roli. Doświadczenia ośrodków japońskich, francuskich, austriackich wskazują na możliwość osiągnięcia długiego przeżycia pod warunkiem odpowiednio wczesnego rozpoczęcia terapii trójkowej, w skład której wchodzi prostacykliny podawane podskórnym lub dożylnie.

Jak wygląda sytuacja pacjentów z TNP w czasie pandemii COVID-19?

Pacjenci z TNP, którzy zarażą się wirusem odpowiedzialnym za wywołanie COVID-19 mają bardzo duże ryzyko ciężkiego przebiegu choroby. Dlatego mówimy swoim pacjentom o konieczności stosowania się do zaleceń służb sanitarnych, takich jak dystans społeczny, odkażenie rąk, noszenie maseczek. Obecnie część wizyt u tych pacjentów wykonujemy zdalnie, żeby unikać narażania chorych na infekcję. Należy jednak podkreślić, że takie zdalne wizyty mogą dotyczyć jedynie pacjentów o stabilnym przebiegu choroby. Każde niepokojące objawy pacjent powinien zgłosić swoim lekarzom w ośrodku TNP i ustalić sposób dalszego postępowania. Ośrodki TNP są otwarte dla chorych.



Więcej informacji na portalu: pacjentilekarz.pl