MATERIAŁY PROMOCYJNE PRZYGOTOWANE I POCHODZĄCE OD MEDIAPLANET

Luty 2023 | **chorobyrzadkie.com**

mediaplanet

Choroby rzadkie

NIE PRZEGAP:

SPRAWDŹ
Czym jest tętnicze nadciśnienie płucne (TNP)? s3

EKSPERT
Badanie okulistyczne pomaga wykryć rzadki nowotwór oka – czerniaka s4

NOWOŚCI
Krzywica z niedoboru fosforu: kiedy mali pacjenci będą mieli dostęp do nowoczesnego leczenia? s6

WYZWANIA
Frustracja i bezradność – to emocje najczęściej towarzyszące pacjentom z chorobami rzadkimi s7

Ilona Roszkowska-Rzemieniecka

s8

APELUJĘ DO PACJENTÓW, KTÓRZY MAJĄ NIEPRAWIDŁOWE WYNIKI KRWI, W TYM DŁUGO UTRZYMUJĄCĄ SIĘ ANEMIĘ, BY JAK NAJSZYBCIEJ UDALI SIĘ DO HEMATOLOGA

FOT.: MARTA UGOCIWEK

Kikgel
www.kikgel.com.pl

Od lat wspiera pacjentów z pęcherzowym oddzielaniem się naskórka (Epidermolysis Bullosa) **dostarczając im innowacyjne i specjalistyczne opatrunki, które spełniają najwyższe standardy**.

W WYDANIU

05

Prof. dr hab. n. med. Bożena Romanowska-Dixon
Eksperci apelują: czerniak oka nie boli, ale jest groźny

09

Prof. dr hab. n. med. Marek Hus
Czy będzie nowy program lekowy dla chorych na nocną napadową hemoglobinurię?

10

Dr n. med. Agnieszka Chrobot
Co wiemy na temat fenyloketonurii?

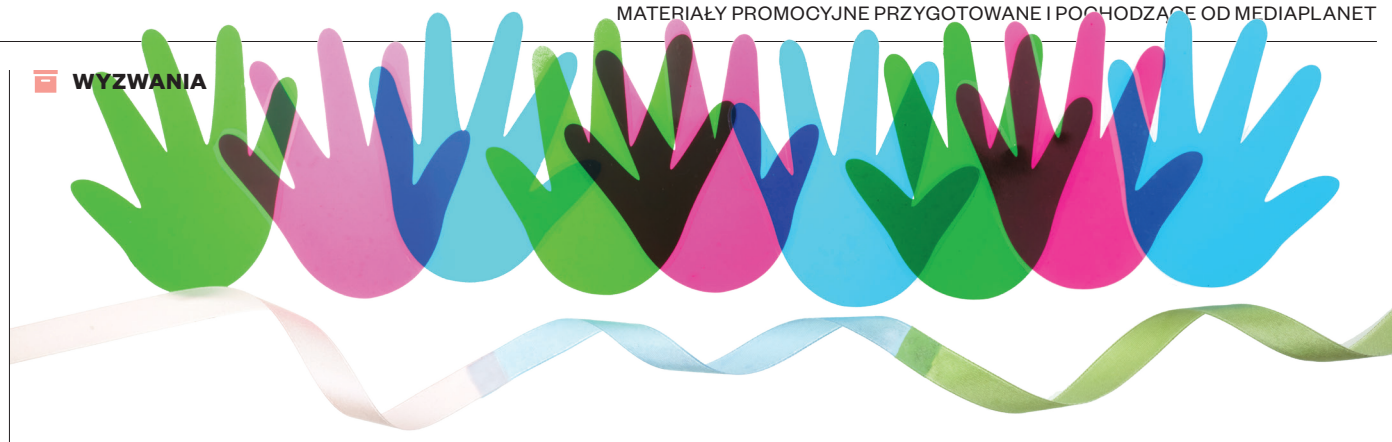
11

Dr hab. n. med. Bartosz Puła, prof. IHiT
Zespół Richtera – kiedy przewlekła białaczka limfocytowa staje się chłoniakiem agresywnym

Business Developer: **Magdalena Nędza**
Tel.: **+48 537 641 500**
E-mail: **magdalena.nedza@mediaplanet.com**
Content and Production Manager: **Izabela Krawczyk**
Managing Director: **Karolina Kukiełka**
Skład: **Mediaplanet**
Web Editor & Designer: **Tatiana Anusik**
Opracowanie redakcyjne: **Aleksandra Podkówka-Poźniak, Sonia Młodzianowska**
Fotografie: **Marta Uczciwek, stock.adobe.com, zasoby własne**
Kontakt: **e-mail: pl.info@mediaplanet.com**
MEDIAPLANET PUBLISHING HOUSE SP. Z O.O.
ul. Zielna 37, 00-108 Warszawa

facebook.com/chorobyrzadkiePL
mediaplanetpl
mediaplanet
@Mediaplanet_Pol

WYZWANIA



Plan dla Chorób Rzadkich. Co zostanie zrealizowane w 2023 roku?

W Planie dla Chorób Rzadkich znajduje się 37 zadań. Dokument zawiera konkretny harmonogram działań z podaniem źródła finansowania. Minister zdrowia Adam Niedzielski przekazał informacje dotyczące kierunków zmian w systemie opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi. Pisze o zaawansowaniu prac nad wdrożeniem Planu dla Chorób Rzadkich. Co więc zostanie zrealizowane w tym roku?

Adam Niedzielski
Minister Zdrowia, uczestniczy w ustalaniu polityki państwa w zakresie ochrony zdrowia w Polsce; jest członkiem Rady Dialogu Społecznego, Komitetu do Spraw Europejskich, Zespołu do spraw Programowania Prac Rządu

Choroby rzadkie dotykają nie więcej niż 5 na 10 tys. osób. Szacuje się, że choruje 6-8 procent populacji każdego kraju, czyli w Polsce 2-3 miliony osób. W większości są to choroby genetyczne. Niemal połowa ujawnia się już w wieku dziecięcym.

Skuteczne leczenie chorób rzadkich jest jednym z naszych priorytetów. Aby poprawić sytuację polskich pacjentów oraz ich rodzin, przyjęliśmy Plan dla Chorób Rzadkich. Tworzymy model zintegrowanej opieki zdrowotnej. To ogromny projekt. Dlatego jego realizacja wymaga czasu, a koszty do końca 2023 r. szacuje się na około 128,9 mln zł.

W przyjętym modelu organizacji kompleksowej i koordynowanej opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi kluczową rolę w zakresie diagnostyki i leczenia odgrywać będą Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich (OECR). Krajowe OECR będą powiązane z europejskimi sieciami referencyjnymi chorób rzadkich. Obecnie 46 placówek ochrony zdrowia należy do 21 (z 24) europejskich sieci referencyjnych.

Większa dostępność nowoczesnych metod analizy laboratoryjnej, zarówno genetycznej wielkoskalowej, jak i niegenetycznej wysokospecjalistycznej, znacznie skróci czas uzyskania właściwej diagnozy. Zwiększamy przez to szanse chorych na osiągnięcie możliwie najlepszego stanu zdrowia. Poradnie genetyczne, które są w każdym województwie i w ogromnej większości mają zaplecze diagnostyczne, będą najważniejszymi ośrodkami diagnostyki genetycznej chorób rzadkich. Diagnostyka będzie też w OECR, które będą ściśle współpracować z laboratoriami genetyki medycznej i poradniami genetycznymi.

Aby monitorować choroby rzadkie, pracujemy nad utworzeniem Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich. Natomiast dla pacjentów przygotowujemy w formie elektronicznej tzw. Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką. Ułatwi im to funkcjonowanie w systemie ochrony zdrowia, w tym otrzymanie pomocy w stanach nagłych. W paszporcie będą aktualizowane informacje na temat pacjenta oraz jego choroby.

> Aby poprawić sytuację polskich pacjentów oraz ich rodzin, przyjęliśmy Plan dla Chorób Rzadkich.

W drugiej połowie 2023 r. uruchomimy Platformę Informacyjną Choroby Rzadkie. Będzie ona wiarygodnym i kompleksowym źródłem wiedzy klinicznej, naukowej i organizacyjnej dotyczącej chorób rzadkich w Polsce.

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Partnerzy

MEDISON, AstraZeneca, Swixx BioPharma, Fundacja SAVENTIC, NUTRICIA METABOLICS, hemostaza, HEMATO ONKOLOGIA.PL, IHiT Instytut Hematologii i Transfuzjologii, Orphan, Federacja Pacjentów Polskich, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki, Akademia Czerniaka, Polska Koalicja Pacjentów Onkologicznych, Fundacja TYGIEL, Ars Vivendi, PKU PD, PNH Poland, mps

PROBLEM

Tętnicze nadciśnienie płucne a problemy diagnostyczne

Tętnicze nadciśnienie płucne to choroba rzadka, której diagnozowanie napotyka wiele problemów. Niespecyficzne objawy, mała świadomość na temat tej choroby – to tylko niektóre powody jej niskiej wykrywalności.

Jakie jest największe wyzwanie na ścieżce diagnostycznej tętniczego nadciśnienia płucnego?
Tętnicze nadciśnienie płucne (TNP) jest trudne do rozpoznania ze względu na niespecyficzne objawy, takie jak duszność. Początkowo symptomy pojawiają się przy większej aktywności, a w miarę upływu czasu już przy codziennych czynnościach i ograniczają normalne funkcjonowanie. TNP jest chorobą rzadką i aby ją rozpoznać – trzeba o niej wiedzieć, dlatego też nasze działania od lat są skierowane ku szerzeniu informacji na ten temat. TNP nie jest już chorobą młodych kobiet – dotyczy zarówno kobiet, jak i mężczyzn w każdym wieku.

Gdzie powinien zgłosić się pacjent, który zauważa niepokojące objawy? Jakie badania należy wykonać, by zdiagnozować chorobę?
Tak jak wspomniałam, najczęstszym objawem TNP jest duszność, która z czasem powoduje ograniczenie codziennej aktywności. Gorsza tolerancja wysiłku, zadyszka, zmęczenie – to wszystko zazwyczaj zrzucamy na karb przemęczenia, stresu, natomiast mogą to być pierwsze objawy tętniczego nadciśnienia płucnego. Ponieważ jest to choroba rzadka, zwykle na początku podejrzewamy u pacjenta inne schorzenia, natomiast w kolejnych etapach diagnostyki różnicowej należy uwzględnić również TNP. Jeśli pojawia się duszność, która coraz bardziej ogranicza nam normalne funkcjonowanie, z pewnością powinniśmy zgłosić się do lekarza. TNP jest chorobą postępującą, dlatego z czasem pojawiają się niepokojące objawy, takie jak zasłabnięcia, omdlenia, objawy niewydolności serca (obrzęki, wodobrzusze). Wówczas, gdy pytamy pacjenta o początek objawów, okazuje się, że pierwsze miały miejsce już rok, dwa lata wcześniej. Na szczęście w ostatnich latach tętnicze nadciśnienie płucne jest wykrywane nieco szybciej. Podstawowym badaniem, które wykonujemy, jest badanie echokardiograficzne – na jego podstawie możemy podejrzewać nadciśnienie płucne, natomiast rozpoznanie stawiamy po wykonaniu cewnikowania serca.

Dr n. med. Ewa Mroczek
Klinika Kardiologii, Instytut Chorób Serca, Uniwersytecki Szpital Kliniczny we Wrocławiu

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Gdzie w Polsce leczymy TNP?
Tętnicze nadciśnienie płucne leczymy w Polsce w 23 ośrodkach w ramach programów lekowych. Są to jednostki dysponujące wykwalifikowanymi zespołami medycznymi – lekarskimi oraz pielęgniarskimi, które w tym leczeniu odgrywają kluczową rolę. Warto również wspomnieć, że w tych ośrodkach leczymy również pacjentów z rozpoznanym zakrzepowo-zatorowym nadciśnieniem płucnym (CTEPH). Oczywiście współpracujemy z ośrodkami transplantacyjnymi w Zabrzu i Gdańsku, które wykonują przeszczepy płuc u pacjentów z TNP.

Jak nadciśnienie płucne wpływa na życie pacjenta? Czy pacjenci są w stanie normalnie funkcjonować i cieszyć się życiem?
Pacjenci chorzy na tętnicze nadciśnienie płucne muszą zmagać się z wieloma przeciwnościami, w tym z faktem, że jest to choroba nieuleczalna. Inaczej odczuwają chorobę dzieci, które nie mogą w pełni funkcjonować w szkole i integrować się z rówieśnikami, a inaczej młodzi pacjenci wchodzący w dorosłość. Nie tylko sama diagnoza dla pacjentów może być trudna, ale wyzwaniem jest także terapia, szczególnie z wykorzystaniem prostacyklin parenteralnych, częste wizyty w szpitalu, badania kontrolne i wreszcie postęp choroby. Istotne jest wczesne rozpoznanie i sprawnie rozpoczęte leczenie. Mamy przykłady pacjentów, którzy wrócili do pracy, normalnie funkcjonują i mogą realizować swoje pasje. Czy można cieszyć się życiem? Mogę odpowiedzieć tak, jak mówią pacjenci – można, ale do tego potrzeba czasu, wsparcia rodziny i przyjaciół, również innych pacjentów z TNP (Polskie Stowarzyszenie Osób z Nadciśnieniem Płucnym i Ich Przyjaciół – **phapolska.org**).

Czym jest tętnicze nadciśnienie płucne (TNP)?

Prof. dr hab. n. med. Ewa Lewicka
II Klinika Kardiologii i Elektroterapii Serca, Gdański Uniwersytet Medyczny, przewodnicząca-elekt Sekcji Krążenia Płucnego Polskiego Towarzystwa Kardiologicznego

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Tętnicze nadciśnienie płucne jest chorobą rzadką. Dodatkowo brak świadomości na temat TNP wśród lekarzy różnych specjalności sprawia, że jest późno rozpoznawane, często w zaawansowanym stadium choroby. Późne postawienie diagnozy skutkuje opóźnieniem wdrożenia terapii, co wpływa na rokowanie.

Czym charakteryzuje się tętnicze nadciśnienie płucne i jaka jest epidemiologia tej choroby?
Tętnicze nadciśnienie płucne spełnia kryteria definicji choroby rzadkiej, dane europejskie wskazują na 15 do 50 przypadków zachorowań na milion mieszkańców. Polska baza pacjentów z nadciśnieniem płucnym powstała w marcu 2018 roku i obecnie jest w niej 1265 pacjentów. Na podstawie tej bazy wiemy, jak niekorzystnie zmniejszyła się liczba nowych rozpoznań TNP w okresie pandemii. Ale już dane za 2022 rok (obejmujące okres do sierpnia) pokazują, że nowo zdiagnozowanych pacjentów było 233, co daje 18 przypadków na miesiąc. Na przestrzeni lat zmienił się fenotyp tej choroby. Kiedyś chorowały głównie kobiety w wieku około 30 lat. Obecnie nadal częściej chorują właśnie kobiety, ale średnia wieku wynosi około 59 lat. Choroba jest nieuleczalna, rokowanie jest nadal niepomyślne, choć zastosowanie specjalistycznego celowanego leczenia poprawia jakość życia i przeżywalność chorych.

Jak wygląda ścieżka diagnostyczna pacjenta? W jaki sposób lekarz ustala rozpoznanie choroby?
Ścieżka diagnostyczna zależy od stanu pacjenta. Jeśli jest on poważny, diagnostyka odbywa się w warunkach szpitalnych. Dla chorych w lepszym stanie ogólnym kluczowe znaczenie ma poradnia specjalistyczna. Na początkowym etapie diagnostyki szczególnie ważne jest wykonanie badania echokardiograficznego, które może ujawnić nieprawidłowości wskazujące na duże prawdopodobieństwo występowania nadciśnienia płucnego. To z kolei skutkuje przeprowadzeniem kolejnych badań w celu ustalenia jego przyczyny i na koniec wykonywane jest cewnikowanie prawego serca, które jest niezbędne dla ostatecznego rozpoznania TNP. W ostatniej dekadzie nastąpił ogromny postęp w terapii, pojawiają się nowe leki pomocne w leczeniu tej choroby. Jednak nadal niezwykle ważne jest wczesne wykrycie, bo daje szanse wdrożenia specjalistycznego leczenia we wczesnym stadium choroby.

Jakie są czynniki ryzyka rozwoju TNP? U kogo najczęściej diagnozuje się chorobę?
Gdybyśmy znali wszystkie czynniki ryzyka rozwoju TNP, bylibyśmy w znacznie lepszym położeniu. TNP może być konsekwencją innych chorób lub pojawić się samoistnie. Około połowy pacjentów cierpi na postać idiopatyczną (samoistną). Znaczną grupę wśród chorych z TNP stanowią osoby z chorobą tkanki łącznej – zwłaszcza z twardziną układową, oraz pacjenci z wrodzoną wadą serca, rzadziej pacjenci przyjmujący niektóre leki lub toksyny o znanym ryzyku rozwoju TNP, a także pacjenci z chorobami wątroby bądź osoby z zakażeniem HIV. Zatem spektrum etiologiczne TNP jest bardzo szerokie.

Jakie są metody leczenia TNP?
W Polsce dostępna jest większość leków oddziałujących na trzy główne szlaki patogenetyczne TNP. Zależy nam bardzo na tym, by można było łączyć leki należące do różnych grup zaraz po rozpoznaniu choroby. Jak dotąd w polskim Programie Lekowym mamy możliwość zastosowania tylko jednego leku w terapii początkowej u pacjentów z mniej nasilonymi objawami, a na podstawie różnych badań wiemy, jak skuteczne jest wdrożenie terapii skojarzonej. W przypadku pacjentów w zaawansowanym stadium choroby wprowadzenie od początku terapii trójlekowej, w tym z parenteralną prostacykliną, może znacznie polepszyć ich rokowanie. Dla niektórych chorych ostateczną metodą leczenia będzie zabieg przeszczepienia płuc, jednak stałym problemem transplantologii jest brak dawców.

janssen | PHARMACEUTICAL COMPANIES OF Johnson & Johnson

Niewyjaśniona duszność wysiłkowa? Sprawdź, co to może oznaczać!
Dowiedz się więcej o **Tętniczym Nadciśnieniu Płucnym**

Dowiedz się więcej >

EM-123880

WAŻNE

Materiał został przygotowany przy wsparciu **Medison Pharma**

Badanie okulistyczne pomaga wykryć rzadki nowotwór oka – czerniaka

Czerniak błony naczyniowej oka to bardzo specyficzna i podstępna choroba. Każdego roku diagnozuje się go u około 400 osób w Polsce.

Prof. dr hab. n. med. Piotr Rutkowski
Kierownik Kliniki Nowotworów Tkanek Miękkich, Kości i Czerniaków, Narodowy Instytut Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie – Państwowy Instytut Badawczy Warszawa, przewodniczący Polskiego Towarzystwa Onkologicznego

Czy onkologiczne choroby rzadkie stanowią wyzwanie dla systemu opieki zdrowotnej w Polsce?
Z danych wynika, że choroby rzadkie dotykają w Polsce nawet 2-3 miliony osób, z czego część dotyczy również rzadkich chorób nowotworowych. Dlatego też dużą rolę odgrywają rozwiązania systemowe, które pozwalają skutecznie poprawić efektywność i jakość diagnostyki oraz leczenia pacjentów onkologicznych. I tak, chociaż w naszym kraju realizowanych jest wiele kompleksowych programów profilaktycznych w zakresie onkologii, to już brakuje programów edukacyjnych w przypadku nowotworów rzadkich. Myślę, że największym wyzwaniem w tej kwestii jest edukowanie oraz diagnostyka na wczesnym etapie choroby – tutaj widzę wyzwanie i pole do działania.

Czym charakteryzuje się czerniak błony naczyniowej oka?
Jest to najczęstszy nowotwór złośliwy gałki ocznej, który rozwija się z melanocytów (komórek barwnikowych) błony naczyniowej. Choroba występuje zwykle u osób dorosłych, jednak zdarza się również u dzieci. Według statystyk w Polsce czerniaka oka diagnozuje się u około 400 osób rocznie. Choroba w większości przypadków wywodzi się z błony naczyniowej (90-95 proc.) i znacząco różni się od czerniaka skóry, spojówki czy błon śluzowych. Rokowania w tym nowotworze zależne są m.in. od wielkości guza pierwotnego, zajęcia ciała rzęskowego czy występowania przerzutów.

Jakie objawy mogą wskazywać na ten typ nowotworu? Jak wygląda ścieżka diagnostyczna w tej chorobie?
U wielu pacjentów czerniak błony naczyniowej oka nie daje żadnych objawów, dlatego też zwykle wykrywany jest przypadkowo podczas rutynowego badania okulistycznego. Czasami jednak mogą wystąpić takie symptomy jak: zaburzenia pola widzenia czy pogorszenie ostrości wzroku. Aby zdiagnozować ten nowotwór, wykonuje się okulistyczne badania obrazowe, takie jak USG czy rezonans gałki ocznej. Co ważne, w przeciwieństwie np. do czerniaka skóry, na tym etapie zwykle nie wykonuje się biopsji, czyli nie usuwa się zmiany bądź też nie pobiera się jej wycinka. Oznacza to, że w dobrych zespołach okulistycznych ten nowotwór oka diagnozowany jest tylko na podstawie badań obrazowych. Przy czym oczywiście wykonywane są także inne badania, które mają na celu m.in. sprawdzenie, czy występują przerzuty, charakterystyczne dla zaawansowanego stadium choroby.

Jak ważna jest wczesna i odpowiednio postawiona diagnoza?
Wczesna diagnoza umożliwia osiągnięcie lepszych wyników leczenia. Co ważne, rokowania w czerniaku błony naczyniowej oka zależne są m.in. od wielkości guza pierwotnego, dlatego też tak ważne jest, by wykryć zmiany we wczesnym stadium rozwoju i tym samym zwiększyć szanse chorego na przeżycie. Jak wiemy z badań, już wzrost wielkości guza o 1 mm zwiększa wzrost ryzyka powstania przerzutów o 5 proc. w ciągu 10 lat.

Jak wygląda leczenie czerniaka błony naczyniowej oka w Polsce? Czy pacjenci mają dostęp do terapii na takim samym poziomie jak w przypadku czerniaka skóry?
Należy podkreślić, że obecnie jesteśmy bardzo skuteczni w leczeniu miejscowym, czyli uzyskaniu kontroli miejscowej tego nowotworu, gdyż waha się ona w zakresie 90-98 proc. Podstawowym sposobem leczenia, które pozwala w wielu przypadkach zachować gałkę oczną, w tym nawet ostrość wzroku, nie jest chirurgia, lecz radioterapia pod postacią brachyterapii lub radioterapii protonowej. Niekiedy stosuje się też inne sposoby leczenia, takie jak: miejscowe wycięcie czy nawet wyłuszczenie gałki ocznej (stanowi to 5-10 proc. przypadków). Jednak w tym nowotworze nie jest problemem wyleczenie miejscowe, tylko śmiertelność z powodu uogólnionego rozsiewu – około 50 proc. tych nowotworów tworzy przerzuty odległe, zlokalizowane nawet w 90 proc. przypadków w wątrobie. W dużej mierze są to zmiany mnogie i nie można ich usunąć chirurgicznie, a co ważne – mogą one powstawać w długim czasie po leczeniu ogniska pierwotnego. Oznacza to, że mimo dobrych efektów leczenia miejscowego, czyli właściwie wyleczonego czerniaka oka, przerzuty do wątroby stanowią znaczny problem, gdyż metody leczenia są bardzo ograniczone. W ich przypadku nieskuteczne okazują się standardowe terapie, takie jak np. chemio- czy immunoterapia. U tych osób zastosowanie znajduje nowa terapia z wykorzystaniem białka bispecyficznego, która umożliwia wydłużenie przeżyć całkowitych, jednak nie jest ona refundowana w Polsce. Tym samym, porównując czerniaka oka np. z czerniakiem skóry, w tym drugim schorzeniu pacjenci mają większy dostęp do nowoczesnych leków.

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

> U wielu pacjentów czerniak błony naczyniowej oka nie daje żadnych objawów, dlatego też zwykle wykrywany jest przypadkowo podczas rutynowego badania okulistycznego.

Jakiego dokładnie wsparcia wymagają polscy pacjenci?
Przede wszystkim istotne jest to, by mieć świadomość potrzeby wykonywania regularnie badania dna oka podczas badania okulistycznego, a w przypadku podejrzenia zmian barwnikowych, kierowanie do wyspecjalizowanych jednostek – w Polsce jest to np. Klinika Okulistyki i Onkologii Okulistycznej Uniwersytetu Jagiellońskiego. Z kolei w przypadku choroby przerzutowej konieczny jest dostęp do terapii, którego obecnie nie ma w znaczeniu finansowania w ramach świadczeń gwarantowanych.

MEDISON

Globalna firma farmaceutyczna zapewniająca pacjentom dostęp do wysoce innowacyjnych terapii

www.medisonpharma.com

PL-MED-002-02_2023

EKSPERT

Materiał został przygotowany przy wsparciu **Medison Pharma**

Eksperci apelują: czerniak oka nie boli, ale jest groźny – często daje przerzuty do wątroby

Wczesne rozpoznanie i leczenie czerniaka błony naczyniowej oka może poprawić rokowania pacjenta. W jakich ośrodkach w Polsce pacjenci otrzymają wsparcie?

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Jakie choroby rzadkie możemy wyróżnić w okulistyce?
Choroby rzadkie to w około 80 proc. przypadków schorzenia uwarunkowane genetycznie, które w okulistyce stanowią zaburzenia rozwojowe oka – wśród nich znajduje się m.in. choroba Lebera, mikroftalmia, bezocze, dystrofie, choroba Gravesa-Basedowa i wiele innych, w tym również złośliwe nowotwory wewnątrzgałkowe, takie jak siatkówczak czy czerniak błony naczyniowej oka.

> Należy przede wszystkim pamiętać o profilaktyce i wykonywać okresowe badania okulistyczne.

Czym charakteryzuje się czerniak błony naczyniowej oka? Jaka jest świadomość tej choroby wśród lekarzy pierwszego kontaktu i okulistów?
Ten typ czerniaka różni się zdecydowanie od czerniaka skóry; występuje rzadko i częściej u osób z jasną karnacją. Przeważnie rozpoznawany jest między 4. a 6. dekadą życia, jednak może pojawić się również u młodszych osób, w tym dzieci. Rośnie wewnątrz oka, dokładnie w błonie naczyniowej, czyli w tęczówce, ciele rzęskowym lub naczyniówce. Zwykle nie powoduje objawów, szczególnie we wczesnym stadium, a jeśli już występują, to są to niecharakterystyczne zaburzenia funkcji oka. Należy zdawać sobie jednak sprawę, że ten typ nowotworu stanowi duże zagrożenie, gdyż w jego przebiegu często występują przerzuty, a obecnie nie mamy skutecznych metod ich leczenia. Ze względu na to, że choroba występuje rzadko, a do tego guzy mogą przybierać różnoraki wygląd (niecharakterystyczne ubarwienie, wielkość i umiejscowienie), jej rozpoznanie może stanowić trudność, zwłaszcza dla niedoświadczonych okulistów, a dla lekarzy pierwszego kontaktu, którzy nie oceniają wnętrza oka, postawienie diagnozy jest wręcz niemożliwe.

Na co należy zwrócić uwagę, aby przyspieszyć rozpoznanie tego nowotworu?
Należy przede wszystkim pamiętać o profilaktyce i wykonywać okresowe badania okulistyczne. Pozwalają one na wykrywanie wielu chorób oczu, również tych, które początkowo nie dają objawów albo tylko nieznacznie zaburzają funkcje gałki ocznej. Dzięki tym badaniom możliwe jest też rozpoznanie nowotworów. A trzeba pamiętać, że objawy okulistyczne zależą najbardziej od umiejscowienia zmiany, a nie jej charakteru, dlatego też, jeśli guz zlokalizowany jest w obwodowych częściach dna oka, to może powodować jedynie ubytki w polu widzenia, których pacjent zwykle w ogóle nie zauważa.

Prof. dr hab. n. med. Bożena Romanowska-Dixon
Kierownik Kliniki Okulistyki i Onkologii Okulistycznej, Katedry Okulistyki UJ CM, kierownik Oddziału Klinicznego Okulistyki i Onkologii Okulistycznej Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie, prezes Polskiego Towarzystwa Okulistycznego, prezes Małopolskiej Fundacji Ratowania Wzroku

Jak wygląda przebieg czerniaka błony naczyniowej oka? Czy często dochodzi do przerzutów?
Czerniaki wewnątrzgałkowe rosną zwykle wolno, a przerzuty umiejscawiają się najczęściej w wątrobie. Co ważne, leczenie czerniaka rosnącego w oku jest bardzo skuteczne. W terapii zwykle stosowane jest napromienianie i może być przeprowadzone na różne, porównywalnie efektywne sposoby. Najczęściej stosowana jest brachyterapia lub terapia protonowa, które są skuteczne w nawet 95 proc. przypadków. Niestety u około 50 proc. chorych często jeszcze przed rozpoznaniem i leczeniem czerniaka błony naczyniowej oka występują przerzuty odległe, które zlokalizowane są w 90 proc. przypadków w wątrobie. Jednym z głównych czynników ryzyka ich wystąpienia są duże rozmiary guza pierwotnego.

W jaki sposób pacjenci po wygranej z chorobą powinni kontrolować stan zdrowia?
Po leczeniu pacjenci pozostają pod stałą opieką ośrodka do końca życia. Kontrole odbywają się regularnie – początkowo co pół roku, później co rok i z czasem rzadziej. Nie zwalnia to jednak pacjentów, nawet jeśli pierwotny guz oka jest całkowicie unieczynniony, z obowiązku wykonywania badania wątroby (raz na pół roku) i badania płuc (raz na rok) w celu sprawdzenia, czy są obecne odległe przerzuty. Mogą być one niewykrywalne przez wiele miesięcy i ujawnić się dopiero np. po upływie wielu miesięcy lub lat. Tym samym w kontekście tego nowotworu trudno mówić o wygranej z chorobą, jednak warto przy tym pamiętać, że im wcześniej wykryjemy guz pierwotny, tym większe szanse na wydłużenie przeżycia chorego.

W jakich ośrodkach pacjenci z czerniakiem błony naczyniowej oka są leczeni w Polsce? Jakie są potrzeby polskich pacjentów?
W naszej placówce, czyli w Klinice Okulistyki i Onkologii Okulistycznej Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie, dysponujemy skutecznymi metodami leczenia miejscowego tego nowotworu, czyli m.in. brachyterapią i radioterapią protonową, dlatego też leczymy zarówno pacjentów dorosłych, jak i dzieci z terenu całej Polski. Jest to liczba około 350 pacjentów rocznie leczonych promieniowaniem, a u około 100 osób rocznie konieczne jest usunięcie gałki ocznej. Co ważne, okres oczekiwania na leczenie w placówce jest krótki i wynosi poniżej miesiąca. Pojedyncze osoby leczone są w Poznaniu oraz powstaje również ośrodek w Warszawie. Należałoby poprawić świadomość na temat choroby w społeczeństwie. Z pewnością potrzeby chorych zaspokoiłyby również organizacje pacjenckie, które stanowią duże wsparcie, a których obecnie w naszym kraju brakuje.

PROBLEM

Krzywica z niedoboru fosforu: kiedy mali pacjenci będą mieli dostęp do nowoczesnego leczenia?

Obecnie jedyny lek podawany jest im nawet 7-8 razy na dobę, także w nocy. W Polsce nadal nie ma dostępu do terapii, w której nowoczesny preparat podaje się raz na dwa tygodnie.

Dr n. med. Izabela Michałus
Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi, Klinika Endokrynologii i Chorób Metabolicznych, Regionalne Centrum Chorób Rzadkich

Czym charakteryzuje się hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X (XLH) i jak wygląda profil chorego?
Spośród wszystkich krzywic hipofosfatemicznych uwarunkowanych genetycznie występuje najczęściej – stanowi nawet 80 proc. wszystkich przypadków. Nadal nie wiemy, ile osób choruje w Polsce, jednak znamy częstość występowania choroby, która określana jest jako jeden przypadek na 20 tys. osób. XLH rozpoznaje się głównie około 2. roku życia, gdyż wtedy pojawiają się objawy związane z zaburzeniami funkcjonowania układu kostnego. Są one skutkiem charakterystycznego dla tej choroby niskiego poziom fosforu w surowicy krwi i wysokiego poziomu fosforu wydalanego z moczem. Trzeba pamiętać, że to fosfor i wapń są podstawowymi składnikami mineralnymi kości, a ich właściwa zawartość warunkuje twardość i wytrzymałość kostną.

W jaki sposób objawia się ta choroba? Jak wygląda proces diagnostyczny?
XLH objawia się deformacjami kostnymi, dlatego też, gdy dziecko zaczyna chodzić, rodzice zwykle zauważają pierwsze symptomy. Charakterystycznym objawem jest szpotawość, czyli zniekształcenie nóg mające postać łukowatego wygięcia kończyn dolnych. Aby podejrzewać chorobę, wystarczy wykonać proste badania z oznaczeniem fosforanów we krwi i wydalania fosforanów z moczem, a w przypadku stwierdzenia charakterystycznych zaburzeń wykonać badanie genetyczne.

Jak wygląda przebieg choroby? Z czym mierzą się pacjenci i ich opiekunowie?
Choroba jest postępująca, dlatego źle prowadzona lub nieleczona prowadzi do zaburzenia chodu, wzrastania i opóźnienia rozwoju motorycznego. Powikłaniami wynikającymi z deformacji kostnych są też: niski wzrost, mniejsza wydolność fizyczna, złamania patologiczne, a najcięższym jest niewydolność nerek. W konsekwencji pacjenci nie są tak aktywni fizycznie i mają dolegliwości bólowe, co wpływa negatywnie na ich samopoczucie, a nierzadko stygmatyzuje. Przyznam, że jest to niezrozumiałe, gdyż w UE dostępna jest terapia, która mogłaby poprawić ich sytuację.

Jak przebiega leczenie? Z jakimi trudnościami terapeutycznymi mierzą się polscy pacjenci?
Leczenie obecnie polega na podawaniu mieszanki fosforanowej, która uzupełnia niedobór tego pierwiastka. Terapia jest uciążliwa, gdyż fosforany są szybko wydalane z organizmu, przez co preparat należy podawać często – nawet 7-8 razy na dobę, również w nocy, co wiąże się z dyskomfortem, a także negatywnymi skutkami wybudzania pacjenta ze snu. Kolejną trudnością jest to, że lek jest przygotowywany w aptece tylko na zamówienie, a nierzadko brakuje jego składników, przez co chorzy muszą przerywać terapię, a ich stan się pogarsza. W procesie leczenia stosowana jest też aktywna postać witaminy D3. Ponadto chorzy korzystają z rehabilitacji – niestety długi czas oczekiwania potęguje ból i nasila objawy, sprawiając, że ich sytuacja jest jeszcze trudniejsza.

Czy pacjenci w Polsce mają dostęp do innowacyjnej terapii?
Chorzy w Polsce nie mają dostępu do leczenia, które byłoby przełomem w ich życiu. W innych krajach UE to leczenie celowane jest refundowane i polega na zastosowaniu przeciwciała monoklonalnego, które stabilizuje poziom fosforanów. Co ważne, terapia wymaga podania preparatu jedynie raz na dwa tygodnie. Tym samym w tak komfortowy dla chorych sposób można skutecznie zniwelować objawy, a do tego znacząco poprawić jakość życia. Trzeba pamiętać, że pacjentami są głównie dzieci, którym choroba realnie zabiera dzieciństwo, a umożliwienie szerokiego dostępu do leczenia zmieniłoby ich życie na lepsze.

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

INSPIRACJE

Znaczenie badań genetycznych w kontekście diagnostyki chorób rzadkich

Ścieżka diagnostyczna chorób rzadkich ze względu na niską świadomość ich występowania napotyka wiele problemów. Rozwiązaniem może być rozpowszechnienie badań genetycznych, które mogą znacznie przyspieszyć rozpoznanie.

Prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska
Przewodnicząca Rady ds. Chorób Rzadkich, konsultant krajowa w dziedzinie genetyki klinicznej, Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego im. K. Marcinkowskiego w Poznaniu

Jaka część chorób rzadkich jest uwarunkowana genetycznie?
Aż 80 proc. chorób rzadkich to choroby genetyczne. Ich przyczyną mogą być aberracje chromosomów, mikrodelecje lub mikroduplikacje materiału genetycznego, najczęściej jednak genetyczne choroby rzadkie są spowodowane mutacjami genowymi, w których metodą diagnostyczną jest zwykle sekwencjonowanie następnej generacji (NGS). Zanim opracowano metody nowoczesnej diagnostyki genetycznej (aCGH i NGS), w większości chorób rzadkich nie było sposobu na wykrycie zmiany genetycznej będącej przyczyną choroby rzadkiej. To z kolei czyniło rozpoznanie trudnym, a w wielu przypadkach niemożliwym. Dlatego też chorzy na choroby rzadkie musieli czekać na postęp w genetyce.

Dlaczego badania genetyczne w przypadku chorób rzadkich mają tak duże znaczenie?
Choroby rzadkie cechuje ogromna różnorodność kliniczna. Zorientowanie się, że pacjent ma chorobę rzadką, jest naprawdę trudne. Bez badań genetycznych większość pacjentów jest skazana na długą ścieżkę diagnostyczną trwającą nawet wiele lat. Zatem diagnostyka genetyczna jest najbardziej efektywnym i najważniejszym sposobem na postawienie diagnozy w chorobach rzadkich. Rozpoznanie przyczynowe (poznanie podłoża molekularnego) kończy odyseję diagnostyczną i umożliwia: terapię choroby rzadkiej (jeśli została ona opracowana), niekiedy terapię dostępnym lekiem poza wskazaniami, właściwą, dobraną indywidualnie opiekę medyczną (np. z unikaniem określonych czynników szkodliwych, zapobieganiem powikłaniom, nadzorem onkologicznym). Diagnoza daje możliwość realizacji planów prokreacyjnych (po ustaleniu rozpoznania rodzice 8 razy częściej decydują się na realizację planów prokreacyjnych), łatwiejsze zaakceptowanie choroby, wsparcie ze strony innych rodzin z tą samą chorobą oraz udział w badaniach klinicznych dotyczących opracowania terapii.

Z czym związane są największe wyzwania w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich?
Wyzwania związane są z gwałtownym wzrostem zapotrzebowania na diagnostykę genetyczną. Chodzi przede wszystkim o wysokoprzepustowe badania genomowe, szczególnie NGS. Ten wzrost zapotrzebowania dotyczy nie tylko chorób rzadkich, ale również onkologii. Będziemy potrzebować w krótkim czasie dużej liczby wyszkolonych genetyków laboratoryjnych. Na szczęście, oprócz specjalistów laboratoryjnej genetyki medycznej, możemy obecnie kształcić także specjalistów medycznej genetyki molekularnej. Liczymy również na sprawne przyjęcie ustawy o testach genetycznych, nad którą prace obecnie trwają. W poradniach genetycznych potrzebne będą pielęgniarki genetyczne i taka specjalizacja dla pielęgniarek niedługo w Polsce powstanie.

Jakie kroki zostały podjęte w Planie dla Chorób Rzadkich, żeby przyspieszyć proces poprawy diagnostyki genetycznej chorób rzadkich?
Nad poprawą diagnostyki genetycznej chorób rzadkich pracują dwa zespoły ekspertów. Wysokoprzepustowe badania genomowe uzyskały pozytywną opinię AOTMiT. W Planie dla Chorób Rzadkich przewidziana jest certyfikacja laboratoriów genetycznych oraz udostępnienie korzystania z diagnostyki genetycznej ośrodkom eksperckim dla chorób rzadkich. Czeka nas także ustalenie sposobu współpracy między ośrodkami eksperckimi oraz klinikami i oddziałami a poradnią genetyczną, opracowanie rekomendacji dotyczących diagnostyki genetycznej chorób rzadkich. Przed nami również szkolenia lekarzy oraz tworzenie materiałów dotyczących diagnostyki genetycznej na Platformie Informacyjnej Choroby Rzadkie.

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

WYWIAD

Frustracja i bezradność – to emocje najczęściej towarzyszące pacjentom z chorobami rzadkimi

Joanna Środa
Pacjentka z chorobą Gauchera, aktywnie działająca w kwestii świadomości na temat chorób rzadkich

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Długa, męcząca diagnostyka, oczekiwanie na wizyty u specjalistów, wysokie koszty badań, ciągłe dojazdy, setki godzin spędzonych na niepokoju o własne zdrowie, a nawet życie – to codzienność pacjentów cierpiących na choroby rzadkie.

Od czego wszystko się zaczęło? Kiedy zauważyła pani u siebie pierwsze objawy?
W moim przypadku w zasadzie to nie ja zauważyłam pierwsze objawy, ale moi rodzicie, ponieważ pojawiły się w wieku ok. 6 lat. Miałam powiększoną śledzionę oraz nieprawidłowe wyniki krwi – m.in. małopłytkowość. W tym okresie byłam hospitalizowana w celu pogłębionej diagnostyki, jednak nie doszło do rozpoznania i tak zostało to pozostawione na wiele lat. Oczywiście byłam przez cały czas monitorowana, ale dopiero w wieku nastoletnim moja pediatra zwróciła uwagę, że symptomy nabierają takiego rozpędu, że należy doprowadzić do diagnozy i leczenia.

Jak wyglądała ścieżka diagnostyczna i ile ona trwała?
W celu dalszej diagnostyki rozpoczęłam wizyty w Poradni Hematologicznej w Katowicach. Przez wiele miesięcy musiałam stawiać się co tydzień na badania ambulatoryjne. Było to bardzo uciążliwe, ponieważ zanim doszło to właściwego badania, czyli trepanobiopsji, byłam poddana wielu innym analizom, obserwacjom itp. Trwało to prawie 3 lata. Gdy otrzymałam diagnozę, nie znalazłam w internecie żadnego rzetelnego źródła wiedzy na ten temat. Spędziłam wiele godzin na dowiedzeniu się czegokolwiek o chorobie Gauchera. Był to dla mnie szok, dlatego uważam, że w takich sytuacjach system powinien zapewniać opiekę psychologiczną także dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Ja dostałam to wsparcie od Stowarzyszenia Rodzin z Chorobą Gauchera oraz Fundacji Orphan, a także innych pacjentów z chorobą Gauchera.

Z jakimi wyzwaniami i problemami mierzyła się pani na drodze rozpoznania choroby rzadkiej?
Pamiętam, że jako dziecko przez cały czas byłam obecna w gabinetach lekarskich, szpitalach itp. Jeździłam do sanatoriów, miałam mnóstwo zabiegów, co dla młodego człowieka jest bardzo obciążające. Całe moje życie toczyło się wokół choroby. Odczuwałam bóle kości, stawów, nie mogłam chodzić z powodu zapalenia, obrzęków, często miałam widoczne siniaki na skórze. Największym problemem była bezradność, frustracja, że nikt nie wie, co może mi dolegać. Nie miałam tego szczęścia postawienia diagnozy w odpowiednim czasie, mimo że niejednokrotnie bywałam na wizytach u profesorów zajmujących się chorobą Gauchera.

Jakie koszty pośrednie i bezpośrednie poniosła pani w celu diagnozy?
Były to bardzo wysokie koszty. Ciągłe dojazdy, wizyty prywatne u specjalistów, w tym u profesorów. Potem, będąc nastolatką, spędzałam długie godziny w autobusach, opuszczałam zajęcia w szkole średniej i potem na studiach. Musiałam zrezygnować z aktywności fizycznej. Nie mogłam pójść do pracy, by sobie dorobić. Moi rówieśnicy w piątki chodzili na spotkania towarzyskie, a ja musiałam jechać do szpitala na wlew po to, by normalnie funkcjonować. Spotykam się z wielkim niezrozumieniem, ponieważ z zewnątrz nie widać, że jestem chora. Natomiast zmagam się nie tylko z rzadką chorobą i uciążliwym leczeniem, ale mam również zespół stresu pourazowego, wynikający z ciągłego lęku o swoje zdrowie. Dlatego też kolejnym kosztem u mnie była psychoterapia.

Czy może pani opisać przełomowy moment na ścieżce diagnostycznej, który umożliwił rozpoznanie choroby Gauchera?
Po szerokim badaniu trepanobiopsji skierowano mnie do Centrum Zdrowia Dziecka, gdzie pani prof. Anna Tylki-Szymańska, która jest czołowym opinioliderem w tego typu chorobach, wydała diagnozę. Sprawdziła ona również poziom aktywności enzymu (kwaśnej beta-glukozydazy) oraz badanie molekularne.

Wspieramy pacjentów, którzy od dawna poszukują diagnozy

Co zyskają pacjenci dzięki pomocy Fundacji?

- jednoczesną konsultację ze strony kilkunastu **wybitnych ekspertów**
- **nie będą skazani na odległe terminy** wizyt u specjalistów
- **nie poniosą żadnych kosztów związanych z konsultacją**
- **nie poniosą kosztów podróży oraz nie tracą czasu na dojazdy** do kolejnych specjalistów
- będą mogli w **zaciszu domu** dokładnie opisać i udokumentować przebieg swojej choroby
- **otrzymają wskazówki odnośnie do dalszego procesu diagnostycznego oraz całościowe podejście** ze strony osób, które specjalizują się w diagnostyce chorób rzadkich

Fundacja SAVENTIC

Odwiedź naszą stronę internetową, aby dowiedzieć się więcej →

SYLWETKA

Uciążliwe życie pacjentów z nocną napadową hemoglobinurią

Osłabienie organizmu, przewlekłe zmęczenie, do tego anemia i nieprawidłowe wyniki badań krwi – zazwyczaj o to wszystko obwiniamy nasz styl życia, jednak mogą to być objawy poważnej choroby, jaką jest m.in. nocna napadowa hemoglobinuria (PNH).

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Charakteryzuje się ona degradacją czerwonych krwinek (niedokrwistością hemolityczną), która w konsekwencji może doprowadzić do tworzenia zakrzepów krwi. Jednym z objawów choroby jest długo utrzymująca się anemia, którą zauważa się już znacznie częściej. Ze względu na problemy z rozpoznaniem PNH, a następnie uciążliwym leczeniem wymagającym wizyt w szpitalu min. dwa razy w miesiącu pacjenci całe swoje życie muszą podporządkować chorobie. Pojawiły się jednak rozwiązania, które mogą znacznie ułatwić tę terapię – o to, by były dostępne także w Polsce, walczy m.in. Stowarzyszenie Jedni na milion.

Jak to wszystko się rozpoczęło? Kiedy zaczęła pani podejrzewać, że coś może być nie tak?
Objawy zaczęłam odczuwać jakieś 10 lat temu, gdy miałam około 26 lat. Byłam studentką, pracowałam, ale mimo młodego wieku bardzo słabo się czułam. Pewnego dnia postanowiłam zrobić morfologię, wyniki niestety były nieprawidłowe. Przeraziłam się. Specjaliści tłumaczyli je moim nieodpowiednim trybem życia. Zalecano mi zatem zdrowe odżywianie, długi, regularny sen, choć jego i tak już było sporo. Nieco zwolniłam, wzięłam urlop i faktycznie w moim przypadku wyniki nieco się poprawiły, ale nadal były kiepskie. Udałam się do innego lekarza, który zasugerował mi, że przez to, że palę tytoń, mogę mieć raka płuc. Podejrzenie się nie sprawdziło, ale po tym wydarzeniu byłam tak straumatyzowana, że porzuciłam dalszą diagnostykę.

Jakie objawy pani doskwierały?
Przez cały czas miałam dolegliwości bólowe ze strony układu pokarmowego, byłam nieustannie zmęczona, nawet gdy przesypiałam całe noce i odpoczywałam. Potrafiłam spać nawet po 12 godzin i nadal nie byłam wyspana. Bardzo często towarzyszyły mi również bóle głowy. Miałam oczywiście także nieprawidłowe wyniki morfologii. Jednak po pierwszej próbie diagnozy i jej odpuszczeniu z tak uciążliwymi symptomami żyłam przez kilka kolejnych lat.

Jak zatem wyglądała późniejsza ścieżka diagnostyczna? Co było w niej najtrudniejsze?
Nastąpił rok 2018, kiedy zaszłam w ciążę. Wtedy ponownie wykonałam badania – były jeszcze gorsze niż przed kilkoma laty. Tym razem się nie poddałam. Ze względu na mój stan diagnostyka była przyspieszona. Trafiłam do Instytutu Hematologii w Warszawie, gdzie bardzo szybko postawiono diagnozę. Zanim jednak do niej doszło, znów podejrzewano u mnie nowotwór – bałam się, że to białaczka. Będąc w ciąży, był to dla mnie ogromny szok. Potem, gdy dowiedziałam się, że jest to nocna napadowa hemoglobinuria, nie wiedziałam, co jest dla mnie gorsze, a sami lekarze nie kryli przerażenia.

W moim przypadku najtrudniejszy w ścieżce diagnostycznej był fakt, że byłam w ciąży. Natomiast z rozmów z innymi chorymi wiem, że najgorsze jest poszukiwanie, które prowadzi do frustracji.

Jak wygląda proces leczenia i jaki był jego przełomowy moment?
Następnie przez cały okres ciąży byłam tranfuzjozależna. To doprowadzało mnie do jeszcze większego zmęczenia i wycieńczenia, ponieważ transfuzje krwi same w sobie są inwazyjne dla organizmu. Dzięki opiece lekarzy szczęśliwie urodziłam siłami natury zdrową córkę. Niestety – mimo nieprawidłowych wyników – nie kwalifikowałam się do programu lekowego. Dołączyłam do niego dopiero, gdy byłam w drugiej ciąży, a wyniki znowu znacznie mi się pogorszyły.

Wprowadzenie leczenia dla każdego pacjenta z nocną napadową hemoglobinurią jest przełomowe. Każdy z nas odżył, szczególnie chorzy, którzy byli transfuzjozależni. O ile ja sama czułam się bardzo słaba, o tyle moje koleżanki chore na PNH miały za sobą naprawdę dramatyczne epizody. Jedna z nich przeszła w swoim życiu ponad 400 przetoczeń krwi, była wrakiem człowieka. Warto podkreślić, że transfuzje także mogą nieść za sobą wiele powikłań. Podobnie jak przeszczep szpiku – jedna z niewielu form leczenia PNH dostępnych przed wprowadzeniem terapii dożylnej.

Jak choroba wpływa na życie pacjentów? Z jakimi codziennymi wyzwaniami muszą się państwo mierzyć?
Dostęp do ekulizumabu dał pacjentom wielką ulgę, ale samo już leczenie nim jest dosyć uciążliwe. Polega ono na wlewach dożylnych co dwa tygodnie w warunkach ambulatoryjnych. Chorzy muszą dwa razy w miesiącu stawiać się w specjalistycznym szpitalu, by otrzymać lek, co jest kłopotliwe dla osób mieszkających z dala od takich ośrodków. Jedna z pacjentek, która musiała dojeżdżać ponad 400 km w jedną stronę dwa razy w miesiącu, niestety zrezygnowała z leczenia. Przez ten rodzaj terapii musimy w pełni podporządkowywać się chorobie, mimo że w większości jesteśmy młodymi ludźmi w wieku reprodukcyjnym. Ostatnio koleżanka powiedziała mi, że data ślubu jej córki jest podporządkowana terminowi wlewu. Wiem także, że niektórzy z nas wykorzystują większość urlopu wypoczynkowego na wizyty w szpitalu. Ja zazwyczaj na wlew biorę pracę ze sobą, ale nie zawsze dobrze się czuję, staram się jakoś przetrwać ten dzień.

Nocna napadowa hemoglobinuria bardzo zmienia życie. Jak pomagają państwo chorym w ramach Stowarzyszenia Jedni na milion? Czego najbardziej potrzebują pacjenci?
Rocznie odbywamy 26 wizyt w szpitalu. Ten problem w znacznym stopniu rozwiązałby drugi lek, o którym my, chorzy, marzymy, czyli rawulizumab, działający aż 8 tygodni. Jest to pierwszy tak długodziałający inhibitor C5 dopełniacza. Wprowadzenie terapii tym lekiem w Polsce znacznie zmieniłoby nasze życie. Jak na razie jest to ciągła walka z czasem i podporządkowywanie się terapii, co jest szczególnie uciążliwe np. podczas świąt czy innych uroczystości, gdy zamiast przebywać z rodziną, muszę być w szpitalu. Część chorych potrzebowałaby drugiego preparatu o trudnej nazwie: pegcetacoplan. Ten lek jest szczególnie istotny w sytuacji, gdy dostępna terapia nie przynosi oczekiwanego rezultatu terapeutycznego.

Dlatego apeluję do osób decyzyjnych o rozszerzenie terapii, a do pacjentów, którzy mają nieprawidłowe wyniki krwi, w tym długo utrzymującą się anemię, by jak najszybciej udali się do hematologa, by wykonać pogłębioną diagnostykę w kierunku PNH.

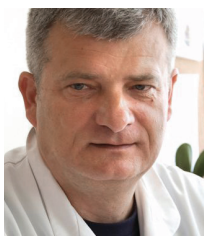
FOT.: MARTA UCZCIWEK

Ilona Roszkowska-Rzemieniecka, pacjentka z PNH, członkini zarządu Stowarzyszenia pacjentów z Nocną Napadową Hemoglobinurią – Jedni na milion; mama Tosi i Kazika

EKSPERT

Czy będzie nowy program lekowy dla chorych na nocną napadową hemoglobinurię?

Ta rzadka niedokrwistość hemolityczna nie ma charakterystycznych objawów i często skutkuje zagrażającymi życiu powikłaniami. Chorują na nią głównie młodzi dorośli.



Prof. dr hab. n. med. Marek Hus
Kierownik Kliniki Hematoonkologii i Transplantacji Szpiku, Uniwersytet Medyczny w Lublinie, SPSK Nr 1 w Lublinie

Czym charakteryzuje się nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)?
To nabyta, rzadka choroba układu krwionośnego wywołana mutacją genu PIG-A. W efekcie w komórkach krwi pojawia się defekt, skutkujący m.in. hemolizą erytrocytów, czyli procesem ich rozpadu, a także nadmierna krzepliwość prowadząca do zakrzepicy oraz niewydolność szpiku. Co warto podkreślić, choroba wbrew swojej nazwie nie jest ani nocna, ani napadowa, lecz utrzymuje się przewlekle. Częstość występowania PNH w światowej populacji szacuje się według różnych źródeł od 1-2 przypadków do nawet 16 na 1 mln populacji, przy czym aktualnie w Polsce mamy około 100 zdiagnozowanych pacjentów, a około 90 brało lub bierze udział w programie lekowym NFZ.

Jak objawia się choroba? Jakie symptomy mogą na nią wskazywać?
W przebiegu PNH mogą wystąpić objawy, takie jak: zmęczenie, duszność, ból w jamie brzusznej i klatce piersiowej, ból głowy i zaburzenia erekcji. Ponadto występuje zażółcenie powłok ciała, zakrzepy żylne, zaburzenia funkcji nerek, a u co czwartego chorego pojawia się ciemne zabarwienie moczu.

> Należy podkreślić, że jest to choroba groźna, gdyż średni czas przeżycia wynosi około 15 lat.

Co powinni zrobić pacjenci, którzy mają uporczywą anemię?
Osoby, u których diagnozowana jest ta choroba, prawie zawsze mają anemię. Nasilona hemoliza w przebiegu PNH skutkuje niedokrwistością, której przewlekłe objawy nie tylko przekładają się na złe samopoczucie pacjenta, ale również prowadzą do pogorszenia stanu zdrowia i powikłań. Niestety choroba jest podstępna, a jej objawy mogą występować u pacjenta przez wiele lat, w konsekwencji prowadząc np. do incydentów zakrzepowych, które u co drugiego chorego prowadzą do zgonu.

Jakie badania należy wykonać i gdzie pacjent powinien się zgłosić?
Aby zdiagnozować PNH, należy stwierdzić obecność występowania powyższych objawów w wywiadzie klinicznym, a następnie wykonać badania biochemiczne z oznaczeniem markerów hemolizy, czyli m.in. hemoglobiny, i bezpośredni test antyglobulinowy. Złotym standardem jest stosowanie cytometrii przepływowej, czyli techniki z wyboru, która umożliwia m.in. identyfikację komórek krwi z defektem. Ponadto zleca się wykonanie badań, takich jak rozmaz krwi obwodowej, a niekiedy również analizę szpiku. Potwierdzeniem diagnozy jest badanie genetyczne, które wykonywane jest opcjonalne. Tym samym rozpoczęcia diagnostyki w kierunku PNH może dokonać lekarz POZ, który ze względu na objawy niedokrwistości zleci np. wykonanie morfologii krwi, a następnie skieruje pacjenta z podejrzeniem PNH do lekarza hematologa.

U kogo najczęściej rozpoznawana jest PNH? Z jakimi wyzwaniami diagnostycznymi borykają się pacjenci i lekarze?
Choroba najczęściej dotyczy młodych dorosłych, czyli osób około 30. roku życia, i zaczyna się niespodziewanie. Objawy PNH nie są charakterystyczne, a niektóre z nich (np. osłabienie czy ból) mocno subiektywne i trudne w ocenie, dlatego rozpoznanie schorzenia w poradni POZ nie jest proste i stanowi wyzwanie diagnostyczne. Na tym polu jest jeszcze wiele do zrobienia, gdyż – jak podają zagraniczne statystyki – edukacja w grupie lekarzy POZ i świadomość istnienia tej choroby jest niewielka. Około 80 proc. osób, u których PNH zostaje później potwierdzona, ma kontakt z przynajmniej jednym specjalistą, a ponad 40 proc. chorych trafia do ponad pięciu różnych specjalistów, którzy nie potrafią zdefiniować problemu związanego z obrazem klinicznym choroby.

Do czego może doprowadzić PNH?
Należy podkreślić, że jest to choroba groźna, gdyż średni czas przeżycia wynosi około 15 lat. W jej przebiegu najczęstszą przyczyną śmierci są niespodziewane, nietypowo zlokalizowane epizody zakrzepowo-zatorowe – najczęstsza jest zakrzepica żył wątrobowych. Ponadto wraz z nasilającą się hemolizą m.in. postępuje osłabienie, obniża się ogólna sprawność, a bóle brzucha są bardziej intensywne. Wraz z rozwojem choroby może wystąpić nadciśnienie płucne oraz przewlekła choroba nerek.

Jakie rozwiązania terapeutyczne dostępne są dla pacjentów ze zdiagnozowaną PNH?
Od 2007 r. na świecie, a w Polsce dopiero od 2018 r., jest dostępne leczenie w ramach programu lekowego NFZ. Stosowany jest ekulizumab, czyli przeciwciało monoklonalne, które potrafi zablokować proces niszczenia krwinek. To lek, który początkowo podaje się dożylnie co tydzień, później co dwa tygodnie, w efekcie hemoliza jest mniej nasilona, co polepsza stan zdrowia chorego i znacząco zwiększa jego jakość życia. Kolejnym krokiem milowym jest nowa, zmodyfikowana postać tej pierwszej cząsteczki – rawulizumab. Jest ona trochę inaczej przetwarzana przez organizm, co zwiększa jej biodostępność – substancja podawana jest raz na 8 tygodni, dzięki czemu pacjent jest w poradni tylko 6 razy w roku w ramach jednodniowej hospitalizacji. Trzeba podkreślić, że dzięki temu chorujący młodzi dorośli nie są wykluczeni z aktywności zawodowej czy zwykłej codzienności. Ponadto od 2021 r. zarejestrowano kolejną cząsteczkę – pegcetakoplan – która uzupełnia możliwości terapeutyczne, gdyż jest stosowana u chorych, u których odpowiedź na terapię ekulizumabem nie jest optymalna.

Jakie są potrzeby terapeutyczne pacjentów w Polsce? Jakiego wsparcia potrzebują?
Obecnie z nadzieją oczekujemy na nowy program lekowy NFZ dla chorych z PNH. Liczymy na to, że stosowanie rawulizumabu oraz pegcetakoplanu będzie możliwe w Polsce – ich refundacja byłaby korzystna dla osiągnięcia sukcesu w tej chorobie.

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

WAŻNE

Co wiemy na temat fenyloketonurii?

Dr n. med. Agnieszka Chrobot
Poradnia Chorób Metabolicznych Wojewódzkiego Szpitala Dziecięcego w Bydgoszczy

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Fenyloketonuria to najczęstsza wrodzona choroba metaboliczna. W tej chorobie złotym standardem w Polsce jest niefarmakologiczna metoda leczenia dietą ubogofenyloalaninową. W mojej wieloletniej pracy z pacjentami obserwuję, że z fenyloketonurią można żyć i sprawnie funkcjonować nie tylko społecznie, ale i zawodowo.

Czym jest fenyloketonuria i jak jest diagnozowana?
Ta rzadka choroba jest wrodzoną wadą metabolizmu, która polega na braku albo znacznie ograniczonej aktywności enzymu – hydroksylazy fenyloalaninowej, która umożliwia przekształcanie fenyloalaniny (jednego z aminokwasów, z którego zbudowane jest białko). Jeśli stężenie fenyloalaniny w płynach ustrojowych jest wysokie na skutek braku możliwości jej przekształcania, dochodzi do uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego, co skutkuje opóźnieniem rozwoju intelektualnego dziecka. Obecnie rzadko obserwujemy taki obraz choroby, gdyż dzięki powszechnemu programowi badań przesiewowych noworodków wykrywa się ją wcześnie, a leczenie wprowadza już około 14. dnia życia dziecka, tym samym dając szansę na prawidłowy rozwój i funkcjonowanie pacjentów. Z danych wynika, że corocznie rodzi się w Polsce 60-70 dzieci z fenyloketonurią. Jest ona dziedziczona w sposób recesywny, więc gdy spotkają się dwa nieprawidłowe geny od obu rodziców, u dziecka wystąpi fenyloketonuria.

Jakie są metody leczenia fenyloketonurii?
W Polsce w dalszym ciągu złotym standardem leczenia fenyloketonurii jest dieta niskofenyloalaninowa. Fenyloalanina, która w tej chorobie nie jest prawidłowo przekształcana, to aminokwas egzogenny dostarczany z pożywienia, którego źródłem jest białko. Należy zatem ograniczać jego spożycie za sprawą diety niskofenyloalaninowej. Pacjent otrzymuje niezbędne do wzrostu i rozwoju białko ze specjalistycznych preparatów medycznych, pozbawionych fenyloalaniny, w Polsce refundowanych i dostępnych na receptę. W wielu krajach wprowadzono terapię preparatem dla pacjentów z resztkową aktywnością enzymu (hydroksylazy fenyloalaninowej), która umożliwia złagodzenie diety niskofenyloalaninowej. Ponadto na świecie stosowana jest tzw. enzymatyczna terapia zastępcza, która polega na wstrzykiwaniu preparatu umożliwiającego rozkład fenyloalaniny w organizmie (nie jest to enzym). W naszym kraju te terapie nie są dostępne dla chorych.

Jak wygląda dieta niskofenyloalaninowa i jak długo musi być stosowana?
Dieta niskofenyloalaninowa oparta jest na specjalistycznych preparatach białkozastępczych, które pokrywają około 80 proc. zapotrzebowania na białko. Ponieważ fenyloalanina w określonych ilościach jest aminokwasem niezbędnym do prawidłowego funkcjonowania organizmu, jej podaż u pacjentów z fenyloketonurią jest ściśle określana i monitorowana. Źródłem fenyloalaniny w diecie pacjenta z fenyloketonurią jest żywność zwyczajowo spożywana z niską zawartością białka oraz tzw. żywność niskobiałkowa. Dieta niskofenyloalaninowa powinna być stosowana przez całe życie, a jej nieprzestrzeganie będzie skutkowało opóźnieniem rozwoju intelektualnego u dzieci, a u dorosłych pojawią się takie objawy jak zaburzenia koncentracji i koordynacji wzrokowo-ruchowej, kłopoty z pamięcią, rozdrażnienie i agresja.

Jak ważne dla zdrowia chorych jest przestrzeganie zaleceń, zwłaszcza u kobiet w ciąży ze względu na fenyloketonurię matczyną?
Ważną grupę chorych z fenyloketonurią, która musi restrykcyjnie przestrzegać diety niskofenyloalaninowej, stanowią kobiety w ciąży i planujące ciążę, gdyż warunkiem urodzenia zdrowego dziecka są prawidłowe poziomy fenyloalaniny w okresie całej ciąży oraz przygotowywania się do niej. Wysokie stężenie tego aminokwasu u przyszłej mamy powoduje uszkodzenia ośrodkowego układu nerwowego nienarodzonego dziecka. Ponadto może być również przyczyną poronień, przedwczesnych porodów i innych wad wrodzonych u dziecka.

Czy pacjenci powinni korzystać z dodatkowych źródeł wiedzy o swojej chorobie? Gdzie mogą znaleźć takie informacje?
Uważam, że rodzice najmłodszych pacjentów, a także nastoletni i dorośli chorzy z fenyloketonurią powinni pogłębiać świadomość o swojej chorobie, gdyż od tego może zależeć sukces leczenia i komfort ich życia. Dlatego zachęcam ich, by zaglądali regularnie na poświęcone fenyloketonurii serwisy internetowe, brali udział w kampaniach edukacyjnych czy spotkaniach dla pacjentów, które pokazują, że z fenyloketonurią można żyć i sprawnie funkcjonować nie tylko społecznie, ale i zawodowo.

NUTRICIA LIFE-TRANSFORMING NUTRITION | METABOLICS

Wszystko z myślą o FENYMENALNYCH

Odwiedź
nutriciametabolics.pl
i poznaj więcej
fenymenalnych
historii

METB/PKU/23/02/2023

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

WYZWANIA

Zespół Richtera – kiedy przewlekła białaczka limfocytowa staje się chłoniakiem agresywnym

Dr hab. n. med. Bartosz Puła, prof. IHiT
Hematolog z Oddziału Diagnostyki Hematologicznej Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Mówiąc o zespole Richtera, mówimy o transformacji przewlekłej białaczki limfocytowej (PBL) w chłoniaka agresywnego. Oznacza to, że pacjent pierwotnie choruje na PBL, która często przez wiele lat nie wymaga leczenia, lecz jedynie obserwacji. W zależności od sytuacji klinicznej do transformacji w chłoniaka agresywnego dochodzi u 2-10 proc. pacjentów.

W odróżnieniu od chorych z PBL zespół Richtera cechuje się nagłym pogorszeniem stanu zdrowia pacjenta z asymetrycznym i szybkim powiększaniem się węzłów chłonnych w jednej lub więcej lokalizacji. Obserwujemy pogłębiającą się niedokrwistość oraz małopłytkowość. Występują również zmiany w parametrach biochemicznych, m.in. podwyższony poziom LDH, wskazujący na zwiększoną aktywność procesu nowotworowego, czy też podwyższone stężenie wapnia. Na wystąpienie zespołu Richtera narażona jest populacja chorych odpowiadająca chorym z PBL, jednak częściej zespół występuje u mężczyzn w starszym wieku, ciężko przeleczonych z powodu PBL.

Proces transformacji PBL w chłoniaka agresywnego nie jest do końca poznany. Wśród czynników rozwoju ryzyka możemy wyróżnić wielokrotne leczenie PBL, charakterystyczne zmiany cytogenetyczne u niektórych pacjentów, jak np. trisomia chromosomu 12, niezmutowany status IGVH, delecja 17 lub mutacja genu *TP53*. Jednak nie są to zmiany stuprocentowo odpowiedzialne za powstanie zespołu Richtera. Pacjent, u którego występuje jedna z powyższych mutacji, nie musi zachorować na zespół Richtera. Biorąc pod uwagę dotychczasowe badania, ważne jest raczej nagromadzenie pewnych zmian genetycznych w komórkach nowotworowych.

U chorego w odniesieniu do rutynowych badań obrazowych, wykorzystywanych w monitorowaniu PBL (USG, CT), gdy podejrzewa się zespół Richtera, należy wykonać badanie PET-CT. Dzięki wykonaniu takiego badania jesteśmy w stanie zidentyfikować węzły chłonne o najwyższym metabolizmie i pobrać je drogą biopsji gruboigłowej lub chirurgicznej do badania histopatologicznego. Badanie jest decydujące w kontekście rozpoznania tej choroby.

Przebieg choroby jest bardzo agresywny, dlatego czas odgrywa tu bardzo ważną rolę. W badaniu retrospektywnym Polskiej Grupy ds. Leczenia Białaczek Dorosłych mediana całkowitego przeżycia chorych z zespołem Richtera wynosiła zaledwie 17,3 miesiąca. Oczywiście chorzy, którzy są kwalifikowani do leczenia bardziej intensywnego, otrzymują schemat R-CHOP (oparty na rytuksymabie, cyklofosfamidzie, doksorubicynie, winkrystynie i prednizonie), który pozwala na uzyskanie jedynie krótkotrwałych remisji z medianą całkowitego przeżycia poniżej 2 lat. Niestety to wciąż krótko. Z uwagi na wiek pacjentów i ich choroby współistniejące w momencie rozpoznania zespołu Richtera aż około 30 proc. pacjentów kwalifikuje się do leczenia nieintensywnego lub paliatywnego, a mediana przeżycia wynosi tutaj tylko 2-3 miesiące.

Standardem leczenia zespołu Richtera jest immunochemioterapia, ale coraz częściej próbuje się łączyć immunochemioterapię z innymi lekami bądź z przeciwciałami monoklonalnymi blokującymi immunologiczne punkty kontrolne czy też przeciwciałami bispecyficznymi lub drobnocząsteczkowymi lekami celowanymi. Coraz więcej badań klinicznych analizuje skuteczność leczenia pacjentów modyfikowanymi limfocytami T (CAR-T). Jedyną dotychczasową metodą trwałego wyleczenia zespołu Richtera jest allogeniczne przeszczepienie szpiku kostnego. Niestety bardzo nikły odsetek chorych z zespołem Richtera kwalifikuje się do tej procedury z uwagi na wiek i choroby współistniejące.

Swixx BioPharma
Modern Medicines for All

Nowoczesne leczenie chorób rzadkich i ultrarzadkich

www.swixxbiopharma.com

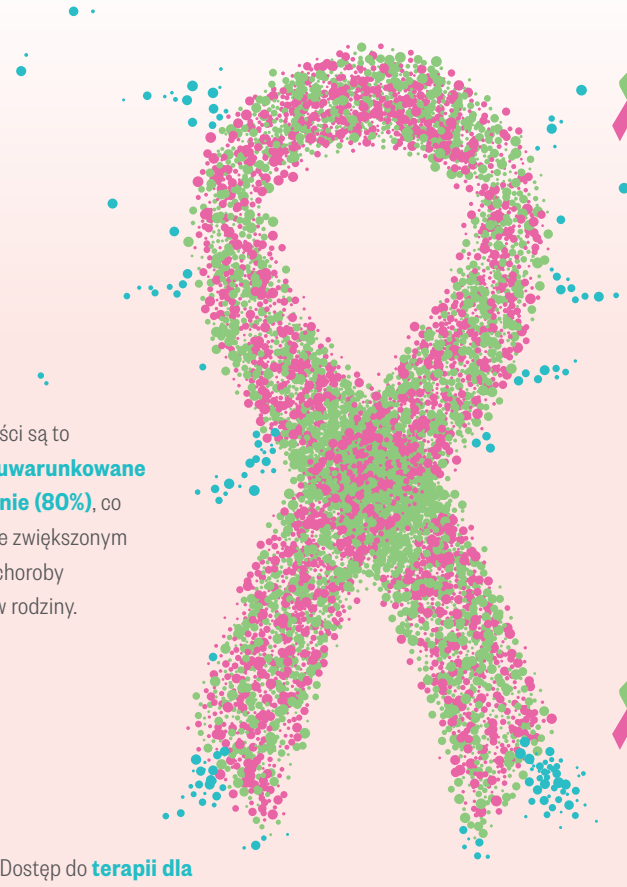
Swixx Biopharma Sp. z o.o., Regus Solec, ul. Solec 18/20, 00-410 Warszawa, tel.: +48 22 460 07 20

PM-PL-2022-2-373

INFOGRAFIKA

ROZPOZNANIE I LECZENIE
CHOROBY RZADKIE

6-8 % populacji cierpi na choroby rzadkie. Większość nie ma rozpoznania – chorzy nie są widoczni w systemie ochrony zdrowia. Wielu jest skazanych na odyseję diagnostyczną, trwającą nawet wiele lat. Czasem do rozpoznania w ogóle nie dochodzi. **Obecnie przełom w tych chorobach otwiera diagnostyka genetyczna.**



W większości są to **choroby uwarunkowane genetycznie (80%)**, co łączy się ze zwiększonym ryzykiem choroby u członków rodziny.

W pełni dostępnych – czyli refundowanych w pełni i zgodnie z wytycznymi – jest tylko **2% leków sierocych**.

Co roku ponad **200 tys. osób otrzymuje diagnozę** choroby rzadkiej.

Czas od rejestracji do refundacji – czyli **czas dotarcia do pacjenta** – dla leków na choroby rzadkie wynosił w latach 2017-2020 średnio **993 dni** i był trzecim najdłuższym w Europie.

Dostęp do **terapii dla chorób rzadkich** wynosi obecnie **jedynie 14%** (średnia dla krajów Europy to 37%).

PROBLEM

Choroby rzadkie – jak przedstawiają się realia polskich pacjentów?

Pacjenci z chorobami rzadkimi to szczególna grupa chorych, która wymaga specjalistycznej opieki na każdej płaszczyźnie. Jak to zatem wygląda obecnie w Polsce?

Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Stanisław Maćkowiak
Prezes Krajowego Forum ORPHAN i Federacji Pacjentów Polskich

Jaka jest aktualna sytuacja pacjentów z chorobami rzadkimi w Polsce?
Opieka chorych na choroby rzadkie w Polsce wymaga jeszcze wielu udoskonaleń. Pacjenci otrzymują opiekę, ale nie jest ona skoordynowana i kompleksowa. Aby to zmienić, należy dokonać zmian systemowych, jakie są opisane w Planie dla Chorób Rzadkich. Dotyczą one m.in. diagnostyki – specjalistycznych badań laboratoryjnych (w tym badań genetycznych), rejestrów chorób rzadkich. Spowoduje to skrócenie odysei diagnostycznej chorych, trwającej nawet wiele lat. Pierwszym krokiem na tej drodze jest utworzony, działający perfekcyjnie system badań przesiewowych noworodków. W tym zakresie jesteśmy w awangardzie Europy.

Kolejnym działaniem powinno być rozszerzenie dostępu dla pacjentów z chorobami rzadkimi do opieki w eksperckich ośrodkach referencyjnych. Chorzy na choroby rzadkie to zazwyczaj pacjenci wymagający skomplikowanego i kosztownego leczenia, dlatego ośrodki te muszą dysponować ekspercką kadrą i być stosownie finansowane.

Kolejny element to dostęp do refundowanych terapii. W ostatnich latach liczba refundowanych leków znacznie wzrosła i mamy nadzieję na utrzymanie tego trendu w przyszłości. Umożliwi to zabezpieczenie pacjentom dostępu do terapii lekowych na takim samym poziomie jak w większości krajów europejskich.

Czy zauważamy poprawę sytuacji chorych po wprowadzeniu Planu dla Chorób Rzadkich? Co w praktyce oznacza on dla pacjentów?
Jesteśmy dopiero na początku tej drogi. W pierwszym kwartale tego roku, do końca marca, zaplanowano powołanie ośrodków eksperckich znajdujących się w sieciach europejskich. W drugim kwartale planowany jest nabór krajowych ośrodków referencyjnych, spełniających specjalistyczne kryteria leczenia pacjentów z chorobami rzadkimi. W praktyce oznacza to znacznie lepszą i sprawniejszą opiekę nad pacjentem, co przełoży się nie tylko na skuteczność leczenia, ale również jakość życia pacjenta.

Z jakimi wyzwaniami mierzą się pacjenci z chorobami rzadkimi w Polsce oraz jakie są ich najważniejsze potrzeby?
Pacjent z chorobą rzadką oczekuje, jak każdy chory, szybkiej i trafnej diagnozy oraz efektywnego leczenia. To wymaga większego zaangażowania systemu w zapewnienie mu stosownej opieki: ośrodków eksperckich ze specjalistyczną kadrą, dostępu do badań i leków oraz odpowiedniej opieki socjalnej.

28 lutego obchodzimy Światowy Dzień Chorób Rzadkich. Jak będzie wyglądać tegoroczna uroczystość?
Jak co roku organizujemy w Łazienkach Królewskich konferencję pod patronatem Ministra Zdrowia, Rzecznika Praw Pacjenta, Sejmowego Zespołu ds. Chorób Rzadkich i Pacjenta. Podsumujemy na niej nasze dotychczasowe działania oraz opowiemy o wyzwaniach, jakie mamy przed sobą. Porozmawiamy o tym, co jeszcze możemy zrobić, by pacjenci z chorobami rzadkimi mieli możliwość wyrównania szans na opiekę jak wszyscy inni chorzy oraz obywatele w naszym kraju.

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

PRZEKAŻ 1,5%

ARS VIVENDI PKU RD