

Choroby rzadkie

NIE PRZEGAP:

WYZWANIA

Fenyloketonuria
– życie z dietą PKU
s.04

EKSPERT

Co wiemy o nocnej
napadowej
hemoglobinurii?
s.06



Marzena Nelken

Każda historia, każda diagnoza,
każdy przebieg choroby
– każdy pacjent jest inny ▶ **02**

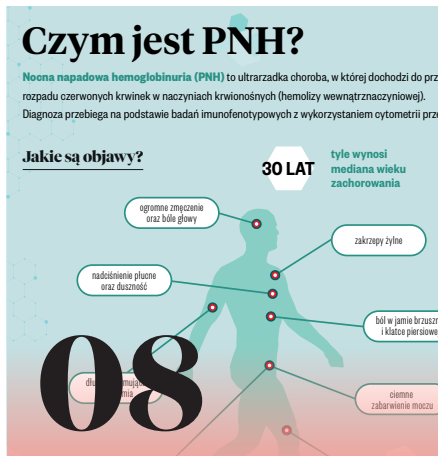
W WYDANIU



Przemysław Banasiuk
Między pokusami
a walką o zdrowie

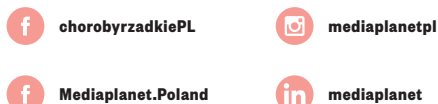


**Ilona Roszkowska-
Rzemieniecka**
Cięża uratowała mi życie



Infografika
Czym jest PNH?

Senior Project Manager **Wojciech Laskowski**
(wojciech.laskowski@mediaplanet.com, +48 574 712 500)
Content and Production Manager: **Izabela Krawczyk**
Managing Director: **Krystyna Miłoszewska**
Skład: **Mediaplanet** Opracowanie redakcyjne:
Izabela Rzepecka Fotografie: **Marta Ucziwek**,
stock.adobe.com, **zasoby własne** Kontakt
e-mail: **pl.info@mediaplanet.com** Adres:
MEDIAPLANET PUBLISHING HOUSE SP. Z O.O.,
ul. Zielna 37, 00-108 Warszawa



WAŻNE

Choroby rzadkie w centrum uwagi

Miniony rok pokazał, że temat chorób rzadkich coraz mocniej przebija się do świadomości społecznej i politycznej. Obok prestiżowych konferencji i symbolicznych wydarzeń wciąż jednak kluczowym wyzwaniem pozostaje stworzenie spójnego systemu opieki, odpowiadającego na realne potrzeby pacjentów.



Marzena Nelken
Dyrektor Krajowego
Forum na rzecz
terapii chorób
rzadkich ORPHAN

Ten rok obfitował w wyjątkowo wiele wydarzeń z obszaru chorób rzadkich.

Tak, ten rok był w pewnym sensie wyjątkowy. Obok naszych sztafardowych aktywności, jak np. organizacji uroczystości Międzynarodowego Dnia Chorób Rzadkich w Pałacu na Wyspie w Łazienkach Królewskich oraz konferencji w formie paneli dyskusyjnych z ekspertami, przedstawicielami MZ i pacjentami, miała miejsce międzynarodowa konferencja w ramach Polskiej Prezydencji 2025 w Unii Europejskiej pt.: „W kierunku unijnego planu działania dla chorób rzadkich” wraz z wydarzeniem towarzyszącym „Łączenie badań naukowych i opieki nad pacjentami”, którego byliśmy współorganizatorami razem z Ministerstwem Zdrowia, Warszawskim Uniwersytem Medycznym i międzynarodowymi partnerami Eurordisem i Erderą. Taka konferencja zdarza się raz na 13 lat, dlatego cieszymy się, że w ramach Polskiej Prezydencji 2025 udało się zaznaczyć również temat chorób rzadkich.

W trakcie wydarzenia miało też miejsce odsłonięcie pierwszego i jedyne w Polsce Muralu dla Chorób Rzadkich. Niektórzy mogą zapytać dlaczego zebra jest centralnym elementem muralu?

Pacjenci z chorobami rzadkimi często porównywani są do zebra, ponieważ nie ma dwóch zebra o identycznym układzie pasków, tak samo jak nie ma dwóch takich samych historii pacjentów z chorobami rzadkimi. To piękna metafora różnorodności i indywidualności pacjentów z chorobami rzadkimi – każda historia, każda diagnoza, każdy przebieg choroby – każdy pacjent jest inny. Cieszymy się, że wszyscy zaproszeni goście, zarówno z polski, jak i z zagranicy, mogli współtworzyć mural poprzez symboliczne odciski dłoni na znak solidarności z osobami dotkniętymi chorobami rzadkimi. Zebra jest bowiem nie tylko symbolem wyjątkowości, ale również symbolizuje siłę wspólnoty, współpracy i wsparcia.

Eksperci szacują, że istnieje około 10 000 chorób rzadkich. Wiemy, że ich różnorodność jest ogromna i dotykają

wszystkich organów i narządów w ludzkim ciele. Czy to oznacza, że potrzeby pacjentów z chorobami rzadkimi są również całkowicie odmienne?

Tylko częściowo. Okazuje się, że zarówno potrzeby, jak i wyzwania chorych na różne choroby rzadkie są bardzo zbliżone. Jako Krajowe Forum Orphan co roku przeprowadzamy przekrojowe badanie potrzeb pacjentów z chorobami rzadkimi. Możemy porównać wyniki już na przestrzeni 5 lat, w których prowadziliśmy badanie i one pokazują w zasadzie jedno – nadal brakuje prawdziwie holistycznej opieki nad pacjentem z chorobą rzadką i to praktycznie we wszystkich obszarach, a pytamy pacjentów w badaniu o dostęp do diagnostyki, leczenia, rehabilitacji, opieki socjalnej (w tym opieki wytchnieniowej), o system orzekania o niepełnosprawności, o potrzeby w zakresie edukacji i opieki psychologicznej dla chorych i opiekunów.

„
Nadal brakuje prawdziwie holistycznej opieki nad pacjentem z chorobą rzadką i to praktycznie we wszystkich obszarach.

Plany dla chorób rzadkich doprowadziły do opracowania wielu systemowych rozwiązań, nadal jednak czekamy na ich systemowe wdrożenie. A to i tak kropla w morzu potrzeb, ponieważ zarówno ten, jak i poprzedni plan dla chorób rzadkich obejmuje jedynie kwestie medyczne. Dlatego pojawiły się propozycje ustawy, która ma szansę wyjść naprzeciw wszystkim potrzebom tej grupy chorych i stworzyć system kompleksowej opieki nad pacjentem z chorobą rzadką.

NOWOŚCI

Sztuczna inteligencja w laboratorium przyszłości

Sztuczna inteligencja coraz mocniej wspiera badania nad nowymi lekami, także na choroby rzadkie. Nie zastępuje jednak naukowców – to oni, korzystając z intuicji i wiedzy, podejmują kluczowe decyzje.

Dr hab. n. med. (mgr farm.)

Piotr Lipiński

Kierownik Zakładu Neuropeptydów w Instytucie Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej

W mediach pojawiają się opinie, że AI zastąpi człowieka w wielu dziedzinach. Czy w przypadku odkrywania leków na choroby rzadkie możemy się tego spodziewać?

Nie, na pewno nie w najbliższej przyszłości. Metody AI – zwłaszcza duże modele językowe – są zaskakująco skuteczne w tłumaczeniach, przygotowaniu streszczeń czy w programowaniu. Ale nawet tam okazuje się, że to narzędzie wspierające, ale nie zastępujące człowieka. Podobnie jest w chemii i medycynie. Nobla z chemii w 2024 roku przyznano m.in. za wykorzystanie AI w badaniach nad białkami. Jest to dowód, że sztuczna inteligencja realnie wpływa już na badania naukowe.

Dlaczego trudno stworzyć lek przy pomocy komputera?

Odkrywanie leków ma w sobie coś ze sztuki, nie jest to twarda inżynieria czy nauka ścisła. W przeciwieństwie do tłumaczenia czy programowania, gdzie mamy miliardy przykładów, na których można trenować metody AI, w chemii leków danych jest mało i są bardzo rozproszone. W przypadku chorób rzadkich danych do trenowania jest najczęściej bardzo mało. Nie da się wpisać w wyszukiwarkę: „znajdź lek na chorobę rzadką” i uzyskać niezawodnej sugestii.

Jak w praktyce sztuczna inteligencja pomaga w odkrywaniu leków?

Przede wszystkim w modelowaniu oddziaływań między potencjalnym lekiem a białkiem w organizmie. Można to porównać do dopasowywania skomplikowanych klocków – cząsteczki

leku i cząsteczki białka. AI przewiduje kształt takiego kompleksu i podpowiada, jak go ulepszyć, by cząsteczka była bardziej aktywna. Kolejna rzecz to przewidywanie właściwości farmakokinetycznych – czy związek dobrze się rozpuszcza, czy organizm go wchłonie.

Czy to oznacza, że decyzje podejmuje komputer?

Absolutnie nie. AI to tylko, mówiąc przerośnie, doradca. Ostateczne decyzje podejmuje badacz, korzystając ze swojej wiedzy i intuicji. A potem każdy „komputerowy lek” trzeba naprawdę zsyntezować, sprawdzić w laboratorium, przetestować na zwierzętach i w badaniach klinicznych. To proces długotrwały i wymagający dużych nakładów finansowych.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrrzadkie.com

EKSPERT

Rola neuropsychologa w chorobach neurodegeneracyjnych

Diagnozowanie rzadkich chorób neurodegeneracyjnych to proces wymagający czasu, wiedzy i wyjątkowej uważności. Neuropsycholog nie tylko pomaga w rozpoznaniu choroby, ale też wspiera pacjentów i ich bliskich w codziennym radzeniu sobie z jej konsekwencjami.

Dr n. med. Anna Barczak

Kierownik Platformy Badań Chorób Rzadkich i Cywilizacyjnych IMDiK PAN

Praca neuropsychologa w diagnozowaniu rzadkich chorób neurodegeneracyjnych wiąże się nie tylko z licznymi wyzwaniami, ale także z istotnym wkładem, które mają realny wpływ na życie pacjentów i ich rodzin. Podkreśla to wartość i integralne miejsce badania neuropsychologicznego w procesie opieki zdrowotnej.

Ze względu na ich niską częstość występowania neuropsycholog ma ograniczoną możliwość opierania się na szerokich normach populacyjnych czy sprawdzonych algorytmach diagnostycznych – każda diagnoza staje się indywidualnym procesem klinicznym. Czasem trwa to bardzo długo, konieczne jest przeprowadzanie wielu ocen,

niekiedy miesiące lub nawet lat obserwacji. Dostępne metody diagnostyczne także czasem są niewystarczające. To uwydatnia złożoność i znaczenie pracy neuropsychologa.

W wielu przypadkach precyzyjna ocena neuropsychologiczna jako pierwsza sygnalizuje nietypowy wzorzec otępienia i ukierunkowuje dalszą diagnostykę na rzadką jednostkę chorobową. Identyfikacja charakterystycznego profilu poznawczo-behawioralnego bywa niekiedy kluczowa dla postawienia trafnej diagnozy. Po jej uzyskaniu neuropsycholog odgrywa ważną rolę w inicjowaniu odpowiedniego postępowania nefarmakologicznego, które może obejmować rehabilitację poznawczą lub interwencje behawioralne.

Rolą neuropsychologa jest także wsparcie pacjenta i jego bliskich w radzeniu sobie z diagnozą i jej konsekwencjami. Umiejętność przekazywania trudnych informacji w sposób empatyczny, a jednocześnie rzeczowy oraz proponowanie realistycznych strategii adaptacyjnych, takich jak zmiana stylu życia czy poszukiwanie wsparcia społecznego, stanowią nieodłączny element opieki. W ten sposób neuropsycholog nie tylko przyczynia się do rozpoznania choroby, lecz także pomaga budować ramy funkcjonowania pacjenta w nowej rzeczywistości – co jest jednym z najważniejszych aspektów holistycznego podejścia do rzadkich chorób neurodegeneracyjnych.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrrzadkie.com



Fenyloketonuria – życie z dietą PKU

PKU to rzadka, uwarunkowana genetycznie choroba metaboliczna, której skutkiem mogą być poważne zmiany neurologiczne. Funkcjonowanie pacjentów zależy od stosowania restrykcyjnej diety opartej na preparatach białkozastępczych (pozbawionych fenyloalaniny).

Magdalena Zielińska
Lekarz specjalista
pediatrii, Poradnia
Chorób Metabolicznych
IMI w Warszawie

Czym dokładnie jest fenyloketonuria?

Fenyloketonuria jest jednym z najczęściej występujących wrodzonych błędów metabolizmu. Wynika z mutacji (uszkodzenia) genu hydroksylazy fenyloalaniny, co prowadzi do upośledzenia przemiany aminokwasu fenyloalaniny do tyrozyny. Skutkuje to kumulacją fenyloalaniny we krwi, co działa toksycznie na ośrodkowy układ nerwowy (OUN), oraz wtórnym niedoborem tyrozyny, która jest prekursorem na przykład neurotransmiterów czy hormonów tarczycy. W Polsce PKU występuje 1:7000 do 1:8000 osób.

Dlaczego tak ważna jest wczesna diagnoza fenyloketonurii?

Przełom nastąpił wraz z ich wprowadzeniem po upływie 48 godzin od narodzin dziecka. Wczesna diagnostyka pozwala od razu włączyć dietę, obniżyć poziom fenyloalaniny i zapobiec uszkodzeniom OUN. Kiedy nie było przesiewu noworodkowego, pierwsze objawy obserwowano dopiero około 2.-3. miesiąca życia, a nawet później.

Jakie są skutki nieleczenia PKU?

Konsekwencjami braku wczesnego leczenia są przede wszystkim ciężka niepełnosprawność intelektualna oraz ruchowa. Często tacy chorzy do końca życia są uzależnieni od drugiej osoby, mają problemy z przemieszczaniem się, mówieniem i decydowaniem o sobie. Kolejną grupą są pacjenci rozpoznani, którzy nie przestrzegają diety ubogofenyloalaninowej zgodnie z zaleceniami lekarza i dietetyka. Zalecenia bezpiecznego stężenia fenyloalaniny w zależności od wieku to

2-6mg% do 12. roku życia, 2-10mg% po 12. urodzinach (wyjątek to ciąża 2-6mg%). W zależności od konkretnego przypadku obserwujemy różne skutki choroby.

Na czym polega dieta PKU i dlaczego trzeba jej przestrzegać przez całe życie?

W Polsce złotym standardem leczenia fenyloketonurii jest dieta ubogofenyloalaninowa. Fenyloalanina to aminokwas, który jest dostarczany praktycznie z każdym pokarmem. W zależności od tego, jaką tolerancję fenyloalaniny ma pacjent, musimy odpowiednio dostosowywać jej podaż. Wymaga to ograniczenia wszystkich produktów o wysokiej zawartości białka oraz wprowadzenia specjalnych preparatów białkozastępczych (bezfenyloalaninowych lub z niewielką zawartością fenyloalaniny). Poza tym pacjenci spożywają produkty dozwolone, głównie owoce i warzywa, a także specjalne produkty niskobiałkowe, na przykład makarony czy pieczywo.

Fenyloalanina działa toksycznie na mózg, oczywiście najbardziej na ten, który dopiero się rozwija. Konieczne jest jednak leczenie przez całe życie, a nie tylko w wieku dziecięcym, bo konsekwencje nieprzestrzegania diety widoczne są też u dorosłych. Są to: zaburzenia koncentracji, zmniejszona szybkość reakcji, problemy z pamięcią, obniżony nastrój, problemy społeczne i emocjonalne. W przypadku niestosowania zalecanego preparatu białkozastępczego i jednoczesnego stosowania diety niskobiałkowej może dojść do niedoborów żywieniowych, dlatego preparaty są tak ważne w codziennym użytku. Fenyloketonuria jest „młoda”

chorobą, wciąż badaną, zatem o wielu konsekwencjach niestosowania diety jeszcze nie wiemy.

Czym są preparaty PKU?

Zapewniają białko pozbawione fenyloalaniny lub z jej niewielką zawartością oraz makro- i mikroelementy. Występują w różnych formach: proszku do rozrobienia z wodą albo gotowych do spożycia tubek. Są podstawą żywienia pacjenta. W Polsce preparaty PKU podlegają refundacji.



Kobiety planujące ciążę powinny zgłosić się do poradni metabolicznej, aby odpowiednio przygotować się do ciąży.

Czy pacjentki z PKU mogą zająć w ciążę?

Mogą, ale bardzo ważne jest przygotowanie do ciąży. Zbyt wysokie stężenie fenyloalaniny wiąże się z ryzykiem nieprawidłowego rozwoju płodu, a w szczególności rozwoju mózgu, serca i przewodu pokarmowego. U tych dzieci może wystąpić małopłowie, zahamowanie wzrostu, a także niepełnosprawność intelektualna. Kobiety planujące ciążę powinny zgłosić się do poradni metabolicznej, aby odpowiednio przygotować się do ciąży, a przede wszystkim obniżyć stężenia fenyloalaniny we krwi do bezpiecznych wartości.



Czytaj więcej na stronie:
chorobyrzadkie.com

 SYLWETKA PACJENTA



Przemysław Banasiuk
Pacjent z fenylketonurią

Między pokusami a walką o zdrowie

Na jednej szali chęć wypróbowania nowych smaków, a na drugiej walka o zdrowie, która oznacza niemal całkowite wykluczenie naturalnego białka z jadłospisu. Tak wygląda codzienność osób z fenylketonurią (PKU). Jak pacjenci sobie z tym radzą?


Czytaj więcej na stronie:
chorobyrazdanie.com

Dieta PKU to dla ciebie walka, kompromis czy może sposób na uważniejsze życie?
Jeżeli można mówić o walce, to jest to wyłącznie walka z samym sobą i z pokusami. Bardziej określiłbym to jako kompromis, bo z jednej strony mówimy o odpuszczeniu takich produktów, na które mamy ochotę, a z drugiej celem jest przecież zachowanie zdrowia.

Dieta PKU wymaga uważniejszego patrzenia na jedzenie. Liczenie białka, fenylalaniny – to moja codzienność. Jadłospis buduję głównie w oparciu o warzywa, owoce i specjalne preparaty PKU. Mimo ograniczeń można jeść smacznie i niemonotonnie. Inspiracje czerpię z książek kucharskich i warsztatów kulinarnych dla osób z fenylketonurią.

Najtrudniejsze jest planowanie i zabezpieczenie prowiantu na każdą okoliczność, bo konsekwencje odstępstw od jadłospisu są duże.

Zdarzają się takie dni, w których nie wszystko idzie zgodnie z planem? Co wtedy najbardziej pomaga ci wrócić na właściwe tory?

W zasadzie nigdy nie zboczyłem z tych torów. Zawsze trzymam się diety. Zdarzały się jednak pewne odstępstwa, polegające na tym, że zapomniałem o wypiciu danej porcji preparatu PKU, co później nadrabiałem. Następowало to w pędzie pracy albo gdy miałem głowę zajęłą czymś zupełnie innym.

W pewnym momencie zaczynałem czuć, że dosłownie opadam z sił. Wiązało się to też z pogorszeniem nastroju i koncentracji. Moja efektywność w wykonywaniu jakichś zadań znacznie spadała.

A jak sobie radzisz z dietą podczas wyjść do restauracji, na imprezy czy w czasie wakacyjnych podróży? Tłumaczysz znajomym, dlaczego nie możesz spożywać niektórych produktów?

Zawsze spotykałem się z pełnym zrozumieniem. Znajomi wręcz pytali: „gdzie idziemy, żebyś też mógł coś zjeść?”. Dopiero co poznanym osobom raczej nie mówię o chorobie. Dopiero gdy ktoś zauważy, że jem coś nietypowego, to tłumaczę, na czym polega PKU.

Każde wyjście na miasto to wyzwanie, ponieważ wiąże się z długim rozpoznaniem, co serwują restauracje. Czasem muszę poprosić o niedodanie składnika, który stanowi fundament tego posiłku, co może wydawać się komuś dziwne... Problemem są też imprezy takie jak wesela. Muszę odpowiednio poinformować organizatora, aby dostosował dla mnie posiłki.

Podczas podróży zawsze mam gigantyczny bagaż, z uwagi na preparaty PKU i podstawowe produkty niskobiałkowe (trudno dostępne w sklepach spożywczych). Wiadomo, że przez to często omija mnie aspekt odkrywania kuchni świata. Muszę się

z tym pogodzić, ale czasem szkoda, że nie można spróbować egzotycznych przysmaków. Na przykład w Azji widziałem grillowanego krokodyla i gdybym mógł, to na pewno bym go skosztował w formie ciekawostki i przygody.

”

Dieta PKU wymaga uważniejszego patrzenia na jedzenie. Liczenie białka, fenylalaniny – to moja codzienność.

Jak myślisz – co w twojej codzienności z PKU najbardziej zdziwiłoby kogoś, kto nie musi tak szczegółowo myśleć o jedzeniu?

Kiedy wchodzę do sklepu czy idę na lunch ze znajomymi z pracy, to oni mogą wybierać z całego asortymentu, co im się żywnie podoba. Ja w takich miejscach już automatycznie skupiam się tylko na tym, co dozwolone. Wiele osób, które nie zetknęły się z PKU, ze zdziwieniem reaguje na to, że nie mogę jeść produktów, które są przecież podstawą żywienia.

 WAŻNE

Co wiemy o **nocnej napadowej hemoglobinurii**?

Czym jest nocna napadowa hemoglobinuria, jak się objawia, jak ją leczymy i czy sama nazwa wskazuje na objawy? O tym rozmawiamy z prof. dr. hab. n. med. Jerzym Windygą, kierownikiem Kliniki Zaburzeń Hemostazy i Chorób Wewnętrznych Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie.



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

Jaką chorobą jest nocna napadowa hemoglobinuria (PNH)?

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

O jakich objawach mówimy przy PNH?

PNH to choroba, której sama nazwa teoretycznie wskazuje na objawy. Występują nocne napady hemoglobinurii, czyli utraty hemoglobiny z moczem. Ta nazwa została ukuta dziesiątki lat temu, natomiast dziś już wiemy, że hemoliza u pacjentów z PNH występuje przewlekłe (choć

może się okresowo nasilać). Czyli PNH wcale nie jest napadowa, nie jest ona również nocna, ponieważ hemoliza utrzymuje się niezależnie od pory dnia.

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

Kto najczęściej choruje?

Najczęściej choroba atakuje osoby młode, między 30. a 40. rokiem życia. Nie możemy tutaj wskazać jakichś czynników predysponujących do PNH.

W jaki sposób diagnozuje się PNH?

W pierwszej kolejności w morfologii krwi obserwujemy niedokrwistość hemolityczną, czyli wynikającą

z niszczenia krwinek czerwonych. W diagnostyce różnicowej niedokrwistości hemolitycznych ważne jest wykonanie testu Coombsa (bezpośredni odczyn antyglobulinowy).

”

Jest to choroba hematologiczna i bardzo rzadka – częstotliwość występowania szacuje się na 15 osób na milion.

I najważniejsze: w PNH niedokrwistość hemolityczna jest „Coombs ujemna” (test daje wynik ujemny). Wynik dodatni testu Coombsa pojawia się przy chorobach autoimmunologicznych, ale nie przy PNH.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrzadkie.com

 SYLWETKA PACJENTA

Ciąża uratowała mi życie

Podśmiewano się ze mnie, że tylko śpię, a ja naprawdę nie miałam siły wstać – wspomina Ilona Roszkowska-Rzemieniecka ze Stowarzyszenia Pacjentów z PNH – Jedni na Milion. Dopiero fatalne wyniki morfologii w czasie ciąży sprawiły, że lekarze znaleźli tego przyczynę. Diagnoza brzmiała wtedy jak wyrok. 35 proc. pacjentów z nocną napadową hemoglobinurią nie przeżywało 5 lat.

Ilona Roszkowska-Rzemieniecka

Pacjentka z PNH, członkini zarządu Stowarzyszenia Pacjentów z PNH – Jedni na Milion; mama Tosi i Kazika

Kiedy i w jaki sposób dowiedziała się pani o swojej chorobie?

Byłam w zaawansowanej ciąży i podczas rutynowych kontrolnych badań okazało się, że moje wyniki są bardzo złe. Już wcześniej odbiegały od normy, ale lekarze tłumaczyli mi, że to pewnie kwestia przepracowania i tego, że jem za mało mięsa. Ciąża uratowała mi życie, bo do diagnozy doszło szybko i była ona, niestety, strzałem w dziesiątkę.

Jak PNH wpłynęło na pani codzienne życie?

Wcześniej nie miałam świadomości, że moje bardzo duże zmęczenie oraz to, że mogę spać 12 godzin i się nie wyspać, to wszystko kwestia choroby. W otoczeniu podśmiewano się ze mnie, że tylko śpię, a ja naprawdę nie miałam siły wstać. Kiedy pojawiła się ciąża, było jeszcze gorzej. Diagnoza była z jednej strony traumatyczną wiadomością, bo oznaczała ultrarazadką chorobę, wówczas z rokowaniem przeżycia może 5 lat, a z drugiej – poczułam ulgę, że to nie ze mną jest coś nie tak, tylko choruję na bardzo poważną ultrarazadką chorobę. Na szczęście niemal równolegle do wiadomości o diagnozie pojawiła się wiadomość o refundacji leczenia, które wcześniej było dla pacjentów polskich niedostępne.

Ma pani kontakt z innymi pacjentami z PNH. Z jakimi problemami najczęściej się mierzą?

Kiedy musimy skorzystać z pomocy innego specjalisty niż hematolog, lekarze często nie wiedzą, jak właściwie się nami opiekować. Problemy są nawet w bardzo rutynowych sprawach, jak zwykła infekcja. Pracujemy nad tym, by wiedza o naszej chorobie była rozpowszechniona. Druga kwestia wiąże się z ograniczeniem wynikającym z konieczności leczenia wykluczeniem. Musimy się leczyć w konkretnych ośrodkach. Są pacjenci tacy jak ja, którzy mieszkają blisko szpitala, ale są i tacy, u których ta odległość jest mierzona w setkach kilometrów. Udostępnienie nam nowej terapii, wymagającej podawania co 2 miesiące (wcześniej co 2 tygodnie), było ogromnie pozytywną zmianą, za

którą jesteśmy wdzięczni. Pozostaje jednak pewna grupa chorych, którzy muszą włożyć więcej wysiłku w to, by docierać na leczenie. Jeśli ktoś mieszka bardzo daleko od szpitala i ma np. dzieci, to wciąż musi angażować w swoje leczenie innych.

Jakie bariery napotykają pacjenci, u których w dalszym ciągu występuje niedokrwistość hemolityczna?

Większość pacjentów odpowiada bardzo dobrze na leczenie i wraca do w miarę normalnego funkcjonowania. Istnieje jednak mała grupa ok. 20 proc. pacjentów, u których – pomimo zabezpieczenia przed groźnymi dla zdrowia i życia zakrzepami – pojawia się anemia. W efekcie doświadczają oni przewlekłego zmęczenia, a wręcz wycieńczenia. Wymagają transfuzji krwi i hospitalizacji, co poważnie obciąża ich samych, ale również system zdrowia. Ci pacjenci potrzebują personalizacji leczenia: zmiany leku lub terapii skojarzonej. Zostały zarejestrowane nowe terapie, które wychodzą naprzeciw tej potrzebie. Bylibyśmy bardzo szczęśliwi, gdyby zostały one udostępnione. Wiemy, że już kilku pierwszych pacjentów ma doświadczenia z terapią skojarzoną i są one bardzo dobre. Istotna jest też dla nas terapia podskórna oraz doustna, czyli formy, które mogą nas zupełnie uwolnić od wizyt w szpitalu. Naszym wielkim marzeniem jest terapia doustna. Część pacjentów z różnych przyczyn źle znosi pobyt w szpitalu, są też osoby, które mają ogromne problemy z dojazdem na podanie wlewu. Dla nich takie opcje byłyby bardzo pomocne.

Co powinno się zmienić, aby poprawić jakość życia polskich chorych?

Chcielibyśmy, żeby lekarze mogli dobierać terapię w uzgodnieniu z pacjentem i w sposób odpowiadający jego potrzebom, aby dostępny był szeroki wachlarz leków o różnych sposobach podania – doustnym, podskórnym. Świadomy pacjent będzie stosował się do zaleceń lekarskich, bo doskonale zna konsekwencje nieleczenia. To nie jest grypa, tylko śmiertelna choroba.



INFOGRAFIKA

Czym jest PNH?

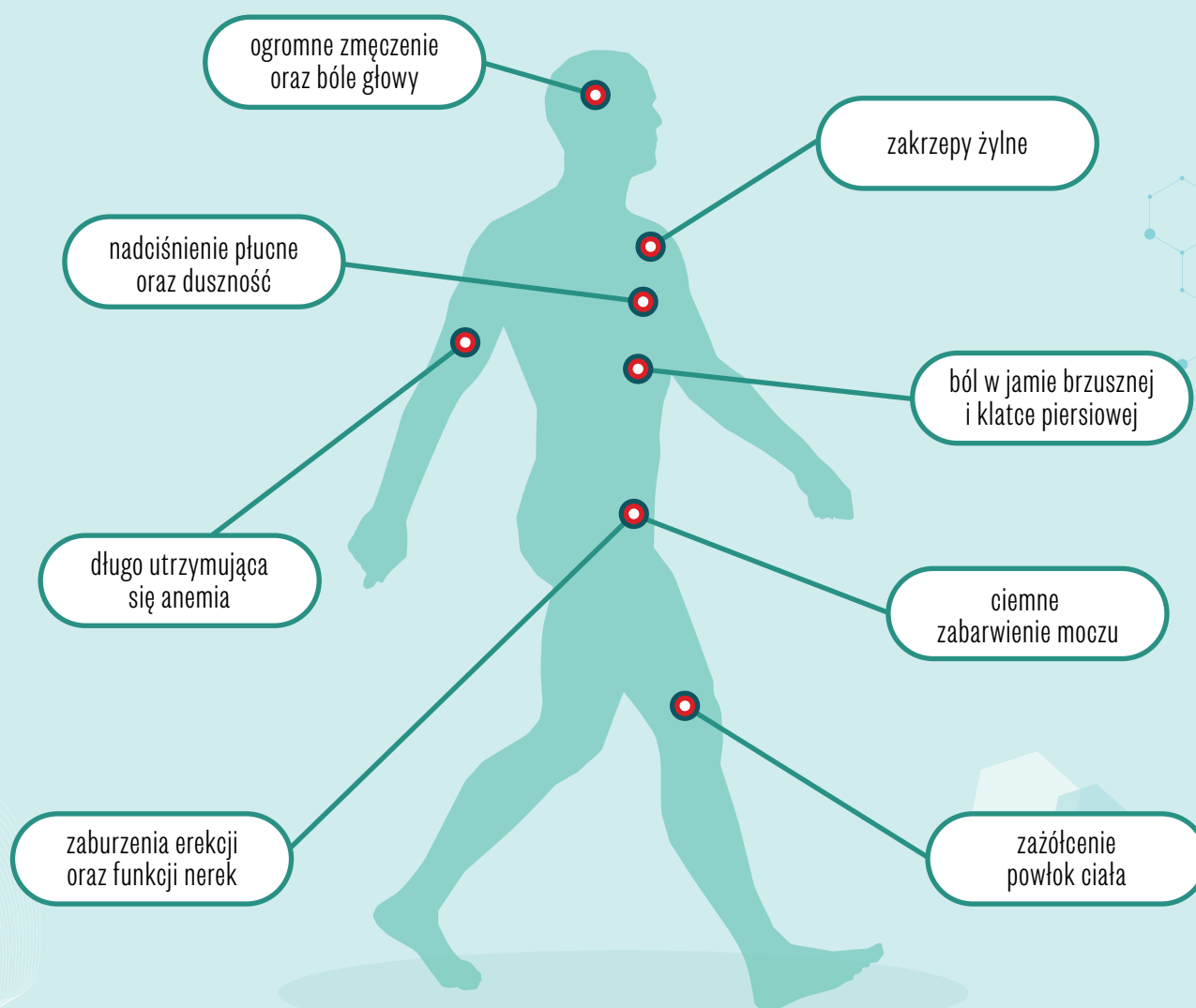
Nocna napadowa hemoglobinuria (PNH) to ultrarzadka choroba, w której dochodzi do przedwczesnego rozpadu czerwonych krwinek w naczyniach krwionośnych (hemolizy wewnątrznaczyniowej).

Diagnoza przebiega na podstawie badań immunofenotypowych z wykorzystaniem cytometrii przepływowej.

Jakie są objawy?

30 LAT

tylko wynosi
mediana wieku
zachorowania



Leczenie



- **Inhibitory C5 i C3** (wlewy dożyłne)
- **Lek**, który działa na początkową ścieżkę aktywacji dopełniacza
- **Terapia skojarzona** (podanie leku w formie dożyłnej oraz nowego leku w formie doustnej)
- **Monoterapia doustna** (podanie innowacyjnego leku jedynie w formie doustnej)
- **Lek podawany w formie podskórnej**

Wyzwania pacjentów z PNH



- **Obecnie dostępne terapie w Polsce wymagają częstych wizyt w ośrodkach hematologicznych** wg rygorystycznego harmonogramu w ściśle określonych odstępach czasu
- **Nie wszyscy pacjenci uzyskują pełną kontrolę choroby**, część może doświadczać nadal objawów, takich jak zmęczenie, przełomy hemolityczne, pogłębiająca się niedokrwistość
- czy epizody zakrzepowo-zatorowe
- **Niska świadomość o chorobie**: nawet lekarze często nie wiedzą, jak właściwie opiekować pacjentami z PNH