

Choroby rzadkie



NIE PRZEGAP:

Sprawdź

Choroba Castlemana
– czym jest i jak się
objawia?

Strona 3

Wyzwania

Niedobór hormonu wzrostu
u dorosłych – jak duży jest
to problem?

Strona 5

Ekspert

Ostra białaczka
szpikowa – do jakiego
leczenia mają dostęp
polscy pacjenci?

Strona 7

**Prof. zw. dr hab. n. med.
Marek Ruchała**

**Myślimy, że hormon wzrostu jest
odpowiedzialny wyłącznie za prawidłowy
wzrost dziecka. Otóż nie – coraz więcej badań
wskazuje, że ma działanie niezwykle szerokie.**



WYZWANIA



Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich szansą dla pacjentów

W WYDANIU



Edward Zabłocki
Ostra białaczka szpikowa – terapia i ścieżka diagnostyczna okiem pacjenta



Prof. dr hab. n. med. Lidia Gil
Ostra białaczka szpikowa – jaki jest obraz tej choroby?



Agnieszka Dolna
Rzadkie nowotwory złośliwe

Business Developer: **Magdalena Nędzia**
+48 537 641 500, magdalena.nedza@mediaplanet.com
Content and Production Manager: **Izabela Krawczyk**
Head of Business Development: **Karolina Kukietka**
Managing Director: **Adam Jabłoński**
Skład: **Mediaplanet**
Web Editor: **Tatiana Anusik**
Opracowanie redakcyjne: **Aleksandra Podkówka-Poźniak**
Fotografie: 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/chorobyrrzadkiePL
- [mediaplanetpl](https://www.instagram.com/mediaplanetpl)
- [mediaplanet](https://www.linkedin.com/company/mediaplanet)
- [@Mediaplanet_Pol](https://twitter.com/Mediaplanet_Pol)
- Please Recycle

Tego lata polski rząd po 12 latach od zaleceń UE uchwalił Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich. Co to oznacza w praktyce? Z pewnością lepszą opiekę dla ponad 2 milionów pacjentów cierpiących na rzadkie schorzenia.

Narodowy Plan Chorób Rzadkich a jego założenia

Narodowy Plan Chorób Rzadkich to dokument zawierający 6 filarów, w których uwzględniono aż 30 zadań związanych z poprawą diagnostyki oraz opieki nad pacjentami zmagającymi się z rzadkimi chorobami. Został uchwalony 24 sierpnia 2021 roku i wprowadzony w życie tego samego dnia. Za samym dokumentem idzie również dotacja – rząd przeznaczył ponad 128 mln zł na kompleksowy model opieki dla pacjentów z chorobami rzadkimi. Oznacza to, że wszystkie obszary związane z terapią będą sprawniej zorganizowane, ale także lepiej refundowane. Program ten będzie w stanie pomóc ponad 2 milionom pacjentów, którzy do tej pory zmierzali się na co dzień z wieloma przeciwnościami ze strony systemu.

Podstawą będzie powstawanie eksperckich ośrodków, dzięki którym usprawniona będzie diagnostyka oraz wprowadzanie leczenia, co podkreśliła na konferencji z udziałem ministra zdrowia dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, prof. IMiD, kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii IMiD: „(...) Filarem opieki będą teraz wyspecjalizowane ośrodki. Do tej pory chorzy musieli odwiedzać nawet kilkunastu lekarzy, by otrzymać właściwą diagnozę”.

Jakie dokładnie zmiany zaplanowane są na kolejne lata?

Jak już wcześniej wspominaliśmy, Plan podzielony został na 6 filarów zakładających kilkadziesiąt zmian. Obejmują one przede wszystkim:

- ustalenie kryteriów powoływania i tworzenia eksperckich placówek medycznych zajmujących się większością chorób rzadkich;
- usprawnienie diagnostyki i uwzględnienie kosztownych badań genetycznych i metabolicznych – do tej pory były wykonywane znacznie rzadziej, teraz ze względu na finansowanie będą zlecane częściej;
- poprawę dostępności leków oraz środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich, ośrodki

eksperckie będą miały ułatwioną drogę do wprowadzania nowych rozwiązań terapeutycznych, często dostępnych już na zachodzie Europy;

- powstanie Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich, co poszerzy świadomość lekarzy na temat tych chorób i zrewolucjonizuje postępowanie w diagnostyce i leczeniu pacjentów;
- wprowadzenie Paszportu Pacjenta z Chorobą Rzadką, dzięki czemu zostanie on odpowiednią opieką, gdy trafi na SOR lub innego lekarza nieznanego jego schorzenia;
- uruchomienie platformy informacyjnej „Choroby Rzadkie” zarówno dla pacjentów, jak i lekarzy – mają się znaleźć na niej wszelkie informacje na temat zarówno rejestru chorób rzadkich, jak i postępowania w danej chorobie; może to znacznie przyspieszyć diagnozę i kierowanie pacjenta do ośrodków eksperckich.

Co jeszcze warto wiedzieć na temat Planu?

Niezwykle ważną kwestią, którą należy podkreślić, jest fakt, że Plan działa już od sierpnia 2021. W Instytucie Matki i Dziecka są już prowadzone dwa badania nad terapiami lekowymi finansowanymi przez Agencję Badań Medycznych. Jest to kluczowe dla poprawy dostępności terapii, by pacjenci nie byli zmuszeni do poddawania się leczeniu za granicą. Dodatkowo utworzone krajowe ośrodki eksperckie chorób rzadkich będą stale współpracować z Europejskimi Sieciami Referencyjnymi Chorób Rzadkich. Dzięki temu przepływ informacji dotyczących najnowocześniejszych rozwiązań będzie znacznie szybszy.

Wszystkie te założenia dają niepowtarzalną szansę dla chorych, którym w sprawny sposób można pomóc – poprzez zarówno edukację lekarzy oraz pacjentów, jak i dostępność badań i terapii. Każde zadanie będzie wprowadzane stopniowo, a Plan zakłada, że zostaną one zrealizowane w latach 2021-2023. Mamy nadzieję, że do tego czasu chorzy na własnej skórze odczują pozytywne zmiany, które znacznie poprawią ich jakość życia, a nawet je uratują.

Więcej informacji na stronie:

chorobyrrzadkie.com

Porfiria – jak ją rozpoznać i leczyć?

Ze względu na brak charakterystycznych objawów, podstępny przebieg oraz konieczność wykonania specjalistycznych badań laboratoryjnych dostępnych w bardzo nielicznych ośrodkach na świecie prawidłowe rozpoznanie porfirii jest bardzo trudne. W Polsce jedynym ośrodkiem kompleksowo diagnozującym i leczącym wszystkie typy porfirii jest Instytut Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie.

Czym są porfirie i jaki jest ich podział?

Porfirie są grupą 7 wrodzonych, dziedzicznych chorób (z jednym wyjątkiem) z pogranicza hematologii i chorób metabolicznych. Ze względu na objawy można wyróżnić trzy grupy porfirii:

- I.** Z objawami neurologicznymi i psychicznymi – ostra porfiria przerywana (AIP), porfiria z niedoboru dehydratazy kwasu delta-aminolewulinowego (ALADP).
- II.** Z objawami skórnymi – wrodzona porfiria erythropoetyczna (CEP), porfiria późna skórna (PCT), protoporfiria erythropoetyczna (EPP).
- III.** Takie, w których występują obie grupy objawów – porfiria mieszana (VP), dziedziczna koproporfiria (HC).

W Polsce najczęściej mamy do czynienia z dwiema postaciami: ostrą przerywaną porfirią (AIP) i porfirią późną skórną (PCT) – pozostałe typy również występują w Polsce, jednak znacznie rzadziej.

Postać objawowa ostrej przerywanej porfirii (AIP) dotyczy najczęściej kobiet w wieku 15-45 lat. Atak wywołują czynniki, takie jak: leki, chemikalia, zmiany hormonalne w cyklu miesięcznym, ciąża, alkohol, infekcje, głodzenie czy silny stres.

Porfiria późna skórna jako jedyna może występować jako choroba nabyta (większość przypadków) w wyniku uszkodzenia wątroby. Ze względu

na objawy skórne (nadwrażliwości na światło – powstawanie pęcherzy na odsłoniętych częściach ciała, łatwość urażenia, przebarwienia) choroba najczęściej rozpoznawana jest przez dermatologów.

Jak diagnozuje się porfirie?

Badanie diagnostyczne opiera się na:

- oznaczeniu wydalania prekursorów porfiry (kwasu delta-aminolewulinowego – ALA i porfobilinogenu – PBG) i porfiry w moczu – ich podwyższone wydalanie stanowi podstawę rozpoznania choroby (schemat wydalania zależy od typu porfirii),
- oznaczeniu widma fluorescencji porfiry w osoczu (szczególnie istotne w diagnostyce VP, HC i PCT).

Materiał do badań powinien być pobrany w okresie występowania objawów klinicznych sugerujących porfirię lub w okresie niezbyt odległym od tego epizodu (wraz z upływem czasu spada stężenie prekursorów porfiry w osoczu i spada ich wydalanie z moczem, przez co maleje szansa na rozpoznanie lub wykluczenie porfirii).

Jakie formy leczenia dostępne są w Polsce?

W leczeniu ostrej porfirii wątrobowej jedynym dostępnym lekiem jest argininian hemu (Human

Hemin). W 2020 roku w Unii Europejskiej został zarejestrowany givosiran (Givlaari) – lek stosowany w profilaktyce zaostrzeń ostrej porfirii wątrobowej. Nie jest on jednak jeszcze refundowany w Polsce.

Każdy pacjent z rozpoznaną w Polsce porfirią otrzymuje legitymację chorego na porfirię i listę leków bezpiecznych. W przypadku jakichkolwiek pytań lub wątpliwości należy skontaktować się z Kliniką Zaburzeń Hemostazy i Chorób Wewnętrznych Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, która sprawuje nadzór nad chorymi na porfirię w Polsce.

Gdzie w Polsce leczy się pacjentów z porfirią?

Pacjenci z ostrą porfirią wątrobową mogą być leczeni w każdym szpitalu. Human Hemin jest lekiem zarejestrowanym do leczenia szpitalnego, refundowanym i dostępnym dla każdego szpitala w Polsce. Krwiouputy w porfirii późnej skórnej również mogą być wykonywane w każdym szpitalu.

Jak żyć z porfirią?

Porfiria nie stanowi przeciwwskazania do prowadzenia normalnego trybu życia i pracy. Należy tylko pamiętać o przestrzeganiu pewnych zasad: stosowanie leków bezpiecznych, okresowa kontrola aktywności choroby, nielekceważenie objawów zapowiadających zaostrzenie choroby.

Dr n. med. Robert Wasilewski
Klinika Zaburzeń Hemostazy i Chorób Wewnętrznych IHiT

i
Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Choroba Castlemana – czym jest i jak się objawia?

Choroba Castlemana jest jedną z chorób rzadkich, w których diagnostyka jest znacznie utrudniona z powodu mylenia ich z innymi schorzeniami.



Lek. Magdalena Olszewska-Szopa
Klinika Hematologii, Nowotworów Krwi i Transplantacji Szpiku Uniwersyteckiego Szpitala Klinicznego we Wrocławiu

Czym jest i jak przedstawia się profil epidemiologiczny choroby?

Choroba ta polega na proliferacji, czyli namnażaniu się limfocytów B. Są to krwinki białe, biorące udział w budowaniu naszej odporności. Całemu procesowi towarzyszy nadmierna produkcja cytokin, szczególnie interleukiny-6, co ma znaczenie w późniejszym leczeniu. Wyróżniamy dwie postacie choroby Castlemana – jednoogniskową i wieloogniskową. W postaci jednoogniskowej zmiany dotyczą jednej lokalizacji, pacjenci leczeni są zazwyczaj chirurgicznie, przez usunięcie zajętego węzła chłonnego. W postaci wieloogniskowej węzły chłonne powiększają się w więcej niż jednym miejscu. Przy idiopatycznym wieloogniskowym podtypie (iMCD) prowadzona jest terapia systemowa z zastosowaniem przeciwciał anti-IL6.

W ocenie specjalistów na iMCD obecnie w Polsce może chorować około 30 osób (szacunki pomiędzy 20-35 osób), rocznie zapada na nią kilka osób.

Jakie są objawy idiopatycznej wieloogniskowej choroby Castlemana (iMCD)? Co robić, gdy wystąpią niepokojące symptomy?

W iMCD pojawia się zmęczenie, osłabienie, brak apetytu, gorączka, bóle mięśni, kości. Są to niespecyficzne objawy, dlatego ścieżka diagnostyczna jest zwykle długa. Często pacjent lub lekarz rodzinny zwracają uwagę na powiększone węzły chłonne. To właśnie one mogą

skierować lekarza POZ na trop choroby proliferacyjnej. Powinien on wówczas zlecić badania obrazowe: USG/RTG oraz krwi, m.in. morfologię oraz markery stanu zapalnego, takie jak OB i CRP.

W jaki sposób lekarz ustala rozpoznanie choroby? Jak ważna jest wczesna i odpowiednio postawiona diagnoza?

Badania laboratoryjne mogą wykazać anemię (niedokrwistość) oraz podwyższone markery stanu zapalnego. Dopiero jednak po zbadaniu histopatologicznym węzła chłonnego pobranego przez chirurga można dokonać rozpoznania. Szybkie postawienie diagnozy ważne jest szczególnie w rzadkiej, ciężkiej i szybko postępującej postaci tej choroby (zespół TAFRO). Warto zatem działać sprawnie, a w razie wątpliwości ponownie skierować pacjenta na badanie histopatologiczne lub konsultację w jednym z ośrodków referencyjnych, mających doświadczenie w chorobach rzadkich. Ważna jest ścisła współpraca lekarza kierującego i patomorfologa oraz szerzenie świadomości na temat tej choroby w środowisku lekarskim.

Jakie są metody leczenia? Czy istnieje innowacyjna terapia choroby?

Do niedawna idiopatyczną wieloogniskową postać choroby Castlemana leczono tak jak nowotwory. Obecnie stosuje się mniej inwazyjną terapię z zastosowaniem leku anti-IL6. Jest to jedyna

”

Szybkie postawienie diagnozy ważne jest szczególnie w rzadkiej, ciężkiej i szybko postępującej postaci tej choroby (zespół TAFRO).

celowana i zarejestrowana metoda leczenia w tym przypadku, która minimalizuje objawy choroby, a nawet całkowicie uwalnia pacjenta od nich i powoduje zmniejszenie się zajętych przez chorobę węzłów chłonnych.

Jak przedstawia się dostęp do innowacyjnego leczenia w Polsce?

W Polsce pacjenci z postawioną diagnozą są leczeni w ramach refundowanego RDTL (na wniosek) lekiem z grupy anti-IL6. Jest to lek podawany dożylnie – pacjent musi się zgłosić do jednego z dużych ośrodków hematologicznych. Obecnie terapia taka prowadzona jest lub planowana w Warszawie, we Wrocławiu, w Krakowie i Gdańsku. Leczenie jest refundowane imiennie, trwają starania o stworzenie programu lekowego, by ułatwić pacjentom dostęp do leczenia.

i
Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Niedobór hormonu wzrostu

– co warto o nim wiedzieć w kontekście osób dorosłych?

O niedoborze hormonu wzrostu mówi się wiele w aspekcie dzieci. Jak wygląda sytuacja, gdy schorzenie to dotyczy osób dorosłych? Jakie są jego przyczyny i sposoby leczenia? Dlaczego tak ważny jest odpowiedni poziom hormonu wzrostu w wieku dorosłym?



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

Czym charakteryzuje się somatotropinowa niedoczynność przysadki (SNP) i jaki jest profil epidemiologiczny choroby? Jaką część stanowią osoby dorosłe?

Dorosłych zmagających się z somatotropinową niedoczynnością przysadki możemy podzielić na trzy grupy. Pierwsza grupa dotyczy pacjentów, którzy mają rozpoznaną chorobę przysadki, np. w postaci guza przysadki, pooperacyjnego uszkodzenia przysadki, guza okolicy podwzgórzowo-przysadkowej itp. Druga grupa obejmuje schorzenia związane z wielohormonalną niedoczynnością przysadki, w której w ok. 1/3 stanowi izolowany niedobór hormonu wzrostu. Trzecia grupa to pacjenci z rozpoznaniem niedoboru hormonu wzrostu w dzieciństwie, którzy kontynuują terapię w dorosłości. W Polsce nie prowadzono jak do tej pory badań epidemiologicznych ściśle związanych z niedoczynnością przysadki, jednak wiemy z badań w innych krajach, że szacunkowa zachorowalność powinna wynosić ok. 400 chorych na rok. Osoby dorosłe stanowią przewagę, jeśli chodzi o SNP ze względu na wymienione wcześniej wtórne przyczyny tej choroby.

Jaka jest rola hormonu wzrostu (GH) u osób dorosłych?

W potocznym rozumieniu myślimy, że hormon wzrostu jest odpowiedzialny wyłącznie za prawidłowy wzrost dziecka. Otóż nie – coraz więcej badań wskazuje, że hormon ten ma działanie niezwykle szerokie. Reguluje wiele procesów metabolicznych. Wpływa na metabolizm lipidowy, białkowy, węglowodanowy, a nawet na gospodarkę wodno-elektrolitową. Co niezwykle ważne, hormon wzrostu oddziałuje na wzrost i regenerację kości, chrząstek, stawów i tkanki łącznej.

Jakie są charakterystyczne objawy SNP u osób dorosłych?

Objawy SNP dotyczą sfery zarówno fizycznej, jak i psychicznej. Jeśli chodzi o tę pierwszą, symptomy objawiają się brakiem energii, siły mięśniowej. Dominuje zmęczenie, zwiększa się tkanka

tłuszczowa na rzecz zmniejszenia masy mięśniowej. Łączy się to z otyłością brzuszną i insulinoopornością. Skóra ulega ścieńczeniu i jest blada. Charakterystyczne jest zwiększenie liczby zmarszczek i zmniejszenie owłosienia na całym ciele. Obserwujemy zmniejszenie wydzielania gruczołów potowych. Na skutek długotrwałego procesu niedoboru dochodzi do poważnych schorzeń ze strony układu sercowo-naczyniowego. Może także nastąpić rozwój miażdżycy, ponieważ gospodarka lipidowa jest znacznie zaburzona. Nasila się ubytek tkanki kostnej, co doprowadza do osteoporozy. Zagrożona jest również praca nerek.

Obserwowane są także zaburzenia natury psychologicznej, takie jak: obniżenie poczucia stanu zdrowia, obniżenie nastroju i depresje, stany lękowe i poczucie deprywacji społecznej i tendencja do ograniczenia kontaktów społecznych.

Gdzie powinien zgłosić się pacjent w celu diagnozy? Jak wygląda jej ścieżka diagnostyczna?

Wiele objawów SNP nie jest charakterystycznych dla tego zaburzenia, co może powodować problemy w diagnostyce. W Polsce mamy od niedawna program lekowy terapii niedoboru hormonu wzrostu u dorosłych. Każdy ośrodek, który prowadzi program lekowy, prowadzi badania w kierunku niedoboru hormonu wzrostu. Dzieje się tak zarówno u pacjentów z podejrzeniem choroby, jak i u tych zdiagnozowanych w dzieciństwie. Pacjent powinien zgłosić się do takiego ośrodka (lista znajduje się na stronie NFZ) w celu dokładnej diagnostyki. Tam wykonywane są wszelkiego rodzaju testy oraz badania wykluczające inne choroby wpływające na produkcję hormonu wzrostu.

Jak ważna jest wcześniej i odpowiednio postawiona diagnoza?

Wczesna diagnoza i szybkie postępowanie terapeutyczne są niezwykle ważne. Długotrwałe konsekwencje wynikające z niedoboru hormonu wzrostu mogą być bardzo poważne i prowadzić nawet do zgonu. Głównie chodzi o powikłania ze

”
Wczesna diagnoza i szybkie postępowanie terapeutyczne są niezwykle ważne. Długotrwałe konsekwencje wynikające z niedoboru hormonu wzrostu mogą być bardzo poważne i prowadzić nawet do zgonu.

strony układu sercowo-naczyniowego. Z wiekiem nasila się także osteoporoza, która wraz z niedoborem hormonu wzrostu osłabiającym kości może być równie niebezpieczna. Wreszcie wszystkie symptomy sprawiają, że jakość życia pacjenta jest znacznie obniżona, przez co zaprzestaje on aktywności zawodowej i towarzyskiej.

Jak często utrzymuje się niedobór hormonu wzrostu u pacjentów dorosłych, którzy byli zdiagnozowani w dzieciństwie? Czy potrzebny jest skryning w tym kierunku?

Ciężki niedobór hormonu wzrostu u dzieci utrzymuje się później u ok. 12 proc. dorosłych. Mowa oczywiście o ciężkim niedoborze wymagającym leczenia hormonalnego. Badania skryningowe są nie tylko potrzebne, ale i niezbędne do utrzymania zdrowia i komfortu naszych pacjentów. Każdy dorosły, który miał problem z niedoborem hormonu wzrostu w dzieciństwie, powinien być obowiązkowo przebadany.

Niedobór hormonu wzrostu u dorosłych – jak duży jest to problem?

Niedobór hormonu wzrostu ma istotne znaczenie nawet dla osób dorosłych. Głęboki niedobór tego hormonu w sposób udokumentowany obniża jakość życia i skraca jego długość. Jak wygląda zatem terapia i przed czym może uchronić pacjentów?

miażdżycy. Następnie dochodzi do zwiększenia masy mięśniowej, z poprawą siły mięśni, łącznie z siłą skurczową mięśnia sercowego. Terapia wyrównuje zaburzenia lipidowe oraz węglowodanowe, a także korzystnie działa na tkankę kostną, prowadząc do zmniejszenia ryzyka złamań osteopatycznych. Poprawia się zatem jakość oraz długość życia pacjenta.

”

Przyjmuje się, że pacjenci z niedoborem hormonu wzrostu mają dwukrotnie większe ryzyko przedwczesnego zgonu, co oznacza, że kontynuacja terapii w większości przypadków może ratować im życie.

Jak ważna jest ciągłości terapii i niebagatelizowanie problemu?
Na przykładzie dorosłych zdiagnozowanych i leczonych w dzieciństwie widzimy, że gdy w dorosłym życiu przerywają terapię, dochodzi do wielu zaburzeń metabolicznych. Pojawia się przyrost masy ciała, zaburzenie gospodarki lipidowej i węglowodanowej, co staje się zagrożeniem powstania miażdżycy czy też niewydolności serca. Przyjmuje się, że pacjenci z niedoborem hormonu wzrostu mają dwukrotnie większe ryzyko przedwczesnego zgonu, co oznacza, że kontynuacja terapii w większości przypadków może ratować im życie. Dlatego uczulam lekarzy, by mieli świadomość, że jeśli inne terapie nie pomagają, warto u pacjenta wykluczyć niedobór hormonu wzrostu. Szczególnie dotyczy to osób ze zdiagnozowanym niedoborem hormonu wzrostu w dzieciństwie bądź u wszystkich z podejrzeniem uszkodzenia przysadki.



Prof. dr hab. n. med. Wojciech Zgliczyński
Kierownik Kliniki Endokrynologii CMKP w Szpitalu Bielańskim w Warszawie

Do czego może doprowadzić niedobór hormonu wzrostu u osób dorosłych?

Hormon wzrostu u dorosłych odpowiada za przemiany metaboliczne, skład naszego ciała, tj. stosunek masy mięśniowej do tłuszczowej, wydolność serca, mięśni, jakość kości oraz wpływa na gospodarkę wodno-elektrolitową. Musimy pamiętać, że hormon wzrostu nie jest jedynym hormonem odpowiedzialnym za wzrastanie i przemiany metaboliczne. Działa on bezpośrednio na określone tkanki i narządy, ale też pośrednio poprzez stymulację wytwarzanego w wątrobie insulinopodobnego czynnika wzrostu 1 (IGF-1), inaczej somatomedyny C. Są to silne hormony anaboliczne, które stymulują rozrost tkanek i narządów. Determinuje to procesy związane z metabolizmem lipidów, węglowodanów, mięśni, kości oraz wpływa na filtrację nerkową. Hormon wzrostu wspomaga również działanie układu gonadowego. Wpływ tego hormonu na metabolizm lipidów polega na lipolizie tkanki tłuszczowej. Z drugiej strony powoduje zwiększenie syntezy białek, prowadząc do poprawy działania mięśni, łącznie z mięśniem sercowym. Hormon wzrostu poprawia także gęstość mineralną kości. W związku z powyższym jego niedobór może prowadzić do wielu zaburzeń powodujących zwiększenie tkanki tłuszczowej i zmniejszenie masy mięśniowej z uczuciem braku energii i osłabieniem pracy serca oraz pogorszeniem jakości kości.

Z rozwojem jakich chorób może być związany?

Hormon wzrostu wydzielany jest przez przysadkę. Dlatego uszkodzenie tego gruczołu spowodowane różnego rodzaju chorobami, od genetycznych, poprzez nowotworowe, do zapalnych, przyczynia się do niedoboru hormonu wzrostu. Również urazy mózgu, operacje

i radioterapia okolicy podwzgórza i przysadki upośledzają jego wydzielanie.

Jaki wpływ ma hormon wzrostu na metabolizm węglowodanów? Jakiego mogą być metaboliczne skutki ciężkiego niedoboru hormonu wzrostu?

Wpływ hormonu wzrostu na gospodarkę węglowodanową jest złożony. Działa on bezpośrednio, nasilając powstawanie glukozy w wątrobie, i hamuje jej transport do komórek (przeciwnie do insuliny), a pośrednio odpowiada za syntezę insulinopodobnego czynnika wzrostu 1 – czyli działa podobnie do insuliny. U chorych z niedoborem hormonu wzrostu występuje otyłość brzuszna z opornością insulinową, co może prowadzić do cukrzycy typu 2.

Jak wygląda leczenie niedoboru hormonu wzrostu u osób dorosłych?

Do niedawna w Polsce hormon wzrostu był w pełni refundowany wyłącznie u dzieci z niskorostością. Obecnie mamy możliwość uzupełniania hormonu wzrostu też u dorosłych z jego głębokim niedoborem. Są oni leczeni w ramach programu lekowego. Z jednej strony może być to kontynuacja terapii u dorosłych, którzy mieli niedobór hormonu wzrostu w dzieciństwie, z drugiej zaś są to nowi pacjenci, zdiagnozowani w wieku dorosłym. Terapia polega na przyjmowaniu iniekcji z hormonem wzrostu raz dziennie. Pacjent zazwyczaj sam podaje sobie hormon, na podobnej zasadzie jak leczenie insuliny.

Jak zmienia się życie pacjenta po zastosowaniu terapii?

Efekty terapii są zauważalne szybko i są istotne dla pacjenta. Jest to przede wszystkim przyrost sił, zmniejszenie tkanki tłuszczowej trzewnej produkującej cytokiny odpowiadające za rozwój

i

Więcej informacji na stronie:



Ostra białaczka szpikowa – terapia i ścieżka diagnostyczna okiem pacjenta

Ostra białaczka szpikowa jest jednym z najbardziej agresywnych i najszybciej postępujących nowotworów. Wymaga sprawnego wdrożenia niezwykle intensywnego leczenia, które nie zawsze gwarantuje całkowite wyleczenie. Niektórzy pacjenci kilka tygodni po diagnozie umierają. Jak zatem naszemu rozmówcy udało się wygrać z chorobą? Jak zareagował na diagnozę? Czy wiedział wcześniej o tym, czym jest ostra białaczka szpikowa?

Edward Zabłocki

Jak to wszystko się zaczęło? Kiedy zaczął pan podejrzewać, że coś może być nie tak?

U mnie zaczęło się niepozornie. Miałem 37 lat, byłem młody, zdrowy, nic mi nie dolegało. Choroba przyszła nagle. W tym okresie planowaliśmy wielkie zmiany w naszym życiu, a mianowicie przeprowadzkę do Warszawy. 2-3 dni przed wizytą w stolicy zauważyłem, że na głowie pojawił mi się guz. Nie podejrzewałem, że może być to coś niepokojącego. Następnie zacząłem się źle czuć. Było to ogólne osłabienie, gorączka, intensywne pocenie. Wracając z Warszawy, gdzie załatwialiśmy formalności związane ze zmianą miejsca zamieszkania, nie byłem już w stanie prowadzić samochodu. Po trzech dniach złego samopoczucia udałem się do przychodni, gdzie przy rejestracji straciłem przytomność. Po tym incydencie zostałem hospitalizowany i tam po serii badań dowiedziałem się o chorobie.

Jak przebiegał proces diagnostyki? Jak zareagował pan na wiadomość o chorobie?

Po kilkunastu godzinach badań w szpitalu sanitariusze kilkakrotnie pobierali mi krew. Pewnie próbki potrzebne były do celu upewnienia się co do diagnozy. Po ok. 5 godzinach pani doktor powiedziała mi, że muszę zostać na oddziale, sytuacja nie wygląda dobrze, a potwierdzenie diagnozy wymaga kolejnych badań. Po następnych kilku godzinach pani doktor powiedziała mi, że jestem chory na białaczkę szpikową i wymagam badania szpiku. Wtedy nie zdawałem sobie sprawy, z czym wiąże się takie rozpoznanie. Moja świadomość na temat tej choroby była zerowa.

Badanie szpiku w szpitalu w Szczecinie nie było przyjemne, za to już

w Poznaniu, przed samym przeszczepem, było do zniesienia. Zatem jest to prawdopodobnie zależne od ośrodka – ich doświadczenia i personelu.

Jaki wyglądał proces leczenia i jaki był jego przełomowy moment?

Na początku podawano mi płytki krwi, by nieco podreperować moje samopoczucie. Kolejnym krokiem było przyjmowanie chemioterapii w seriach. Praktycznie od razu podjęto decyzję o tym, by mi ją podać. Następnie pojawił się temat szukania dawcy szpiku. W tym procesie pomogła mi moja ówczesna dziewczyna, dzisiaj żona, oraz firma, w której pracowaliśmy. Ogólnokrajowa akcja dzięki fundacji DKMS odniosła sukces, a ja otrzymałem szpik. Było to niesamowite szczęście. Warto jednak wspomnieć, że przed samym przeszczepem obawy nadal są wysokie. Mój lekarz przed zabiegiem uświadomił mnie, że przeszczep może się nie przyjąć lub mój organizm może nie wytrzymać operacji, a ja mogę umrzeć. Także samo znalezienie dawcy nie determinuje wyzdrowienia. Dlatego też zabezpieczany wcześniej jest również chory szpik, by wprowadzić go z powrotem w razie ewentualnych nieprawidłowości.

Jak pan sądzi, jakie zmiany powinny być wprowadzone w kontekście diagnostyki i leczenia ostrej białaczki szpikowej?

Nie mogę powiedzieć, że czegoś mi zabrakło w całym moim procesie diagnostyki i leczenia. Oczywiście, miewałem kiepskie okresy. Podczas leczenia chemioterapią byłem w niezwykle kiepskim stanie psychicznym. Zamknąłem się w sobie. Widziałem na co dzień pacjentów osamotnionych, którzy umierali bądź byli całkowicie sami ze swoją

chorobą. Nie zdawałem sobie sprawy, czym jest ta choroba i że mogę za chwilę umrzeć. Ja miałem szczęście. Ale wydaje mi się, że zmiany powinny dotyczyć przede wszystkim świadomości na temat tej choroby. Mogę jeszcze wspomnieć, że w moim szpitalu w Poznaniu, gdzie specjaliści są bardziej wykwalifikowani w chorobach hematologicznych, byłem lepiej zaopiekowany. Podejrzewam, że wynika to z dużego doświadczenia w terapii tego typu nowotworów.

„
Przed samym przeszczepem obawy nadal są wysokie. Mój lekarz przed zabiegiem uświadomił mnie, że przeszczep może się nie przyjąć lub mój organizm może nie wytrzymać operacji, a ja mogę umrzeć.

Jakiego wsparcia wymagają pacjenci z ostrą białaczką szpikową?

Myszę, że potrzebują oni przede wszystkim rozmowy i wsparcia specjalistów, którzy powinni dokładnie tłumaczyć pacjentom, co się z nimi dzieje, jak działa terapia, jakie procesy zachodzą w organizmie podczas leczenia, czym jest ta choroba.

i
Więcej informacji na stronie:

Ostra białaczka szpikowa – jaki jest obraz tej choroby?

Ostra białaczka szpikowa to choroba, w której czas odgrywa niezwykle ważną rolę. Dlaczego tak kluczowa jest szybka diagnoza i sprawne wprowadzenie leczenia?



Prof. dr hab. n. med. Lidia Gil
Klinika Hematologii i Transplantacji Szpiku Uniwersytetu Medycznego Poznaniu

i Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Czym charakteryzuje się ostra białaczka szpikowa?

Mówiąc o AML (ostrej białaczce szpikowej), należy podkreślić fakt, że jest to tak naprawdę cała grupa ostrych białaczek szpikowych. Istnieje wiele podtypów tej choroby różniących się np. występowaniem mutacji. Dzisiaj jesteśmy w stanie je sklasyfikować, jednak zauważamy, że lista ta stale się wydłuża. Określając je, bierzemy obecnie pod uwagę czynniki nie tylko związane z wiekiem czy też kliniczne, ale również genetyczne i molekularne, co ma znaczenie w doborze terapii.

Choroba ta może pojawić się w każdym okresie życia, a wraz z wiekiem ryzyko jej wystąpienia wzrasta. Mediana wieku wynosi 67-68 lat na całym świecie, w Polsce również.

Jak objawia się ostra białaczka szpikowa (AML)?

Objawy ostrej białaczki szpikowej są mało charakterystyczne. Choroba często rozpoczyna się gwałtownym, narastającym osłabieniem. Pojawia się wysoka gorączka, ponieważ organizm nie jest w stanie samodzielnie bronić się przed patogenami. Zdarzają się infekcje, które z pozoru wydają się niegroźne, np. zapalenie gardła, angina, zapalenie płuc. Czasami są to także symptomy w postaci skazy

krwotocznej – wybroczyn pojawiających się na ciele pacjenta związanych z obniżeniem liczby płytek. Nie ma jednak jednego, typowego, charakterystycznego objawu, który od razu nakierowałby na podejrzenie ostrej białaczki szpikowej.

Jak przedstawia się ścieżka diagnostyczna? Jakie badania należy wykonać w celu rozpoznania choroby?

Wstępne rozpoznanie ostrej białaczki szpikowej może odbyć się na poziomie zwykłego badania morfologii krwi. Do potwierdzenia tego rozpoznania niezbędne jest badanie szpiku, by potwierdzić obecność komórek białaczkowych. Szpik pobierany jest również do badania genetycznego w celu ustalenia podtypu choroby. Wiele osób boi się badania szpiku, a niepotrzebnie. Pobieramy go nie z „kręgosłupa”, ale kości biodrowej. Robimy to w znieczuleniu miejscowym (czasem nawet krótkim, ogólnym, np. u dzieci), a cała procedura trwa zaledwie kilka minut.

Jak wygląda przebieg choroby?

Opowiadając o ostrej białaczce szpikowej moim studentom, przytaczam im frazeologizm, że choroba ta pojawia się „jak grom z jasnego nieba”. Rozwija się bardzo szybko

i przebiega niezwykle gwałtownie u większości chorych. Tak naprawdę objawy mogą pojawić się w ciągu kilku dni i podczas nich zmusić zdrowego pacjenta do hospitalizacji i zmiany stylu życia na wiele miesięcy, o ile nie lat.

Jak ważna jest wczesna diagnoza choroby? Jaką rolę w postępowaniu diagnostyczno-terapeutycznym odgrywa czas?

Czas w ostrej białaczce szpikowej odgrywa kluczową rolę. Za późno postawiona diagnoza, a co za tym idzie – wdrożone leczenie pogarsza znacznie rokowania. Niektórzy pacjenci mogą umrzeć na przestrzeni nawet kilku tygodni od diagnozy. Dlatego uczulam lekarzy POZ, by byli bardziej krytyczni i spostrzegawczy. Przykładowo, gdy młody, zdrowy człowiek z dnia na dzień źle się czuje i nie ma poprawy po leczeniu przeciwniektym, lekarz powinien zlecić badania morfologiczne. Mogą za tym kryć się liczne zaburzenia odporności, w tym ostra białaczka szpikowa. Gdy już po badaniu morfologicznym lekarz widzi nieprawidłowości, pacjent powinien być jak najszybciej skierowany do ośrodka hematologicznego. Wtedy diagnoza, wraz z rozpoznaniem podtypu białaczki, w doświadczonych placówkach trwa do kilku dni.

Ostra białaczka szpikowa – do jakiego leczenia mają dostęp polscy pacjenci?

Mówiąc o ostrej białaczce szpikowej, tak naprawdę należy przybliżyć całe spektrum podtypów tej choroby, które wraz z licznymi czynnikami sprawiają, że leczenie jest zróżnicowane.

Prof. dr hab. n. med. Agnieszka Wierzbowska
Prodziekan ds. Nauki Wydziału Lekarskiego Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, Kierownik Katedry i Kliniki Hematologii Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

i Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Dlaczego ostra białaczka szpikowa uważana jest za jeden z najbardziej agresywnych nowotworów układu krwiotwórczego?

Ostra białaczka szpikowa jest jednym z najbardziej agresywnych nowotworów tego układu ze względu na jej dynamiczny przebieg, wymagający równie intensywnego leczenia. Pacjent, który ma rozpoznaną ostrą białaczkę szpikową, a nie jest leczony, zwykle umiera w ciągu miesiąca, dwóch. Chorzy leczeni wyłącznie terapią wspomagającą i doustną chemioterapią, by kontrolować leukocytozę, również nie przeżywają dłużej niż ok. 3 miesiące. Dane te pokazują, że jak groźną chorobą mamy do czynienia.

Jak wygląda postępowanie z pacjentem z AML? Czy można wyleczyć ostrą białaczkę szpikową?

Całe postępowanie terapeutyczne zależy od tego, czy pacjent kwalifikuje się do intensywnego leczenia, czy też nie. Najczęściej intensywne leczenie może być przeprowadzone u młodszych pacjentów, poniżej 60.-65. roku życia, a czasem nawet 70., jeśli pacjent jest w dobrym stanie ogólnym. Wiek nie jest jedynym kryterium kwalifikacji. Ważny jest również stan ogólny chorego i choroby współistniejące. Celem intensywnego leczenia jest wyleczenie białaczki. Pierwszym etapem leczenia jest chemioterapia indukująca, której celem jest

uzyskanie całkowitej remisji, czyli eliminacji większości komórek białaczkowych ze szpiku. Wybór intensywności leczenia poremisyjnego zależy od grupy ryzyka genetycznego. W leczeniu poremisyjnym stosuje się chemioterapię konsolidującą i/lub przeszczepienie szpiku. Po zakończeniu leczenia pacjent pozostaje w obserwacji.

Jakie czynniki świadczą o rokowaniu? Z jakimi problemami związanymi z leczeniem borykają się polscy chorzy?

Najważniejszym czynnikiem rokowniczym są zmiany genetyczne w komórkach białaczkowych oraz wiek pacjenta. Przykładowo, gorsze rokowanie stwierdza się u chorych z mutacją FLT3, u osób starszych, niekwalifikujących się do leczenia intensywnego oraz w nawrocie choroby. Chorzy z nawrotową białaczką mają mniej możliwości terapeutycznych, choć obecnie się to zmienia. Nadal jednak jesteśmy daleko w tyle, jeśli chodzi o wprowadzanie nowych leków, które już dawno są dostępne np. w Europie Zachodniej.

Czym charakteryzuje się ostra białaczka szpikowa z mutacją FLT3?

Ostra białaczka szpikowa z mutacją FLT3 jest najczęstszą (ok. 30 proc.) i jedną z gorzej rokujących. U pacjentów z mutacją FLT3 szybciej

i częściej też możemy spodziewać się nawrotu choroby, co definiuje również krótsze przeżycie takich chorych.

Czy jest postęp w leczeniu ostrej białaczki szpikowej z mutacją FLT3?

Tak, osoby z mutacją FLT3 mogą być od niedawna leczone midostauryną, która znacznie poprawia ich rokowanie. Jest to innowacyjne leczenie celowane, które dołącza się do leczenia pierwszej linii, indukującego i konsolidacji. Niestety jednak nadal czekamy na refundację innego, skutecznego leku. Jest to inhibitor drugiej generacji silniej i bardziej selektywnie blokujący kinazę FLT3. Lek ten jest zarejestrowany przez Europejską Agencję Medyczną do leczenia opornej i nawrotowej białaczki FLT3 (+), ale jeszcze niedostępny w Polsce – dalej czekamy, aż to się zmieni.

Jakie zmiany powinny nastąpić, aby polscy pacjenci z mutacją FLT3 mieli możliwość leczenia na europejskim poziomie?

Niewątpliwie należy starać się o wprowadzenie wcześniej wspomnianego leku dla pacjentów, u których nastąpił nawrót choroby lub nie nastąpiła poprawa po wcześniejszym leczeniu. Zwiększenie dostępności nowoczesnych terapii znacznie polepszy rokowania tych chorych.

 PROBLEM



Rzadkie nowotwory złośliwe

Gdy myślimy „choroba rzadka”, większości z nas najczęściej na myśl przychodzi obraz choroby genetycznej, dotyczącej małe dzieci, diagnozowanej przy okazji screeningu noworodków. Nieczęsto kojarzy się nam z chorobą, która może dotknąć osoby dorosłe, a jeszcze rzadziej z nowotworami złośliwymi.

Co to są rzadkie nowotwory złośliwe?

Choć nie istnieje jedna definicja rzadkich nowotworów złośliwych, to według metodologii RARECARENet (Information Network on Rare Cancers) są to nowotwory, których częstość występowania w Europie wynosi mniej niż 6 na 100 tys. mieszkańców. Lista RARECARE została podzielona na poziomy, zaczynając od jednostek nowotworowych Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) oraz odpowiadających im kodów ICD-O-3, pogrupowanych następnie w kategorie nowotworów, uważanych za podobne z punktu widzenia postępowania klinicznego i badań.

W ten sposób powstała lista 198 jednostek chorobowych uznawanych za rzadkie nowotwory złośliwe. Na liście znajdują się m.in. duża grupa nowotworów szyi i głowy, a wśród nich liczna reprezentacja np. nowotworów płaskonabłonkowych dotyczących m.in. jamy nosowej i zatok, nosogardła.

Do rzadkich nowotworów złośliwych zalicza się też: rak przysadki mózgowej, GIST (mięsak podścieliskowy przewodu pokarmowego), duża grupa mięsaków – osteogeny, chondrogeny, naczyniowy, mięsak tkanek miękkich macicy, serca, piersi, oraz nowotwory hematologiczne, takie jak: przewlekła białaczka mielomonocytoza, przewlekła białaczka szpikowa, atypowa przewlekła białaczka szpikowa BCR/ABL ujemna, chłoniak Hodgkina czy guzy komórek pomocniczych węzłów chłonnych.

Wyzwania w leczeniu rzadkich nowotworów złośliwych

Mimo iż medycyna rozwija się w szybkim tempie i dostęp do nowoczesnych metod diagnostycznych i terapii wciąż się zwiększa, to w przypadku rzadkich chorób nowotworowych wciąż daleko do optymizmu. Niewielkie populacje osób chorych na rzadkie nowotwory sprawiają, że badania nad nowymi

lekami są niechętnie podejmowane przez branżę farmaceutyczną. Badania kliniczne nad nowymi cząsteczkami trwają latami i pochłaniają olbrzymie środki finansowe. W efekcie nowoczesne terapie chorób rzadkich kosztują krocie, są nieczęsto refundowane przez NFZ, co powoduje, że nie są dostępne dla większości pacjentów.

”

Niewielkie populacje osób chorych na rzadkie nowotwory sprawiają, że badania nad nowymi lekami są niechętnie podejmowane przez branżę farmaceutyczną.

Dodatkowym źródłem finansowania profilaktyki, wczesnego wykrywania, diagnostyki i leczenia chorób rzadkich i chorób nowotworowych w Polsce miał być stworzony z inicjatywy Prezydenta RP w listopadzie 2020 Fundusz Medyczny. Plan na 2021 rok zakładał, że do szpitali i pacjentów trafi 1,8 mld zł, jednak do tej pory trafiło niecałe 200 mln zł. Pozostałe środki wciąż nie zostały wykorzystane.

Dlatego Onkofundacja Alivia razem z organizacjami pacjentskimi oraz Federacją Przedsiębiorców Polskich zaapelowała do ministra zdrowia Adama Niedzielskiego o natychmiastowe zmiany w ustawie o Funduszu Medycznym i niezwłoczne przekazanie niewykorzystanych środków w formie dotacji do Narodowego Funduszu Zdrowia oraz nowelizację przepisów.

Rozwiązaniem finansowanym w ramach Funduszu Medycznego, które może wspierać pacjentów w dostępie do nier refundowanego leczenia, jest Ratunkowy Dostęp do Technologii Lekowych (RDTL). To mechanizm finansowania leków w sytuacjach, w których jest szansa na wydłużenie życia pacjenta lub znaczącą poprawę jego zdrowia i gdy wykorzystane zostały dostępne refundowane technologie lekowe. Dla wielu pacjentów oznacza szansę na indywidualną refundację leczenia.

Inną opcją w poszukiwaniu skutecznego leczenia jest udział w badaniach klinicznych nowych leków.

Onkofundacja Alivia pomaga pacjentom w zdobywaniu środków na pokrycie kosztów związanych z leczeniem oraz pomaga finansować nier refundowane terapie. Do tej pory przekazaliśmy chorym już ponad 25 milionów złotych.



Agnieszka Dolna
Onkofundacja Alivia



Więcej informacji
na stronie: