

Choroby rzadkie

NIE PRZEGAP:

Ekspert

Nowoczesne rozwiązania w leczeniu chorych na fenyloketonurię

Strona 3

Sprawdź

Zakrzepowa plamica małopłytkowa (aTTP) – ultraradka choroba krwi

Strona 7

Wyzwania

Wrodzony obrzęk naczyń naczynioruchowy – problem nie tylko pacjenta

Strona 8



Marek Rewoliński

Sześć długich lat od pierwszych objawów do innowacyjnego leczenia choroby Castelmana

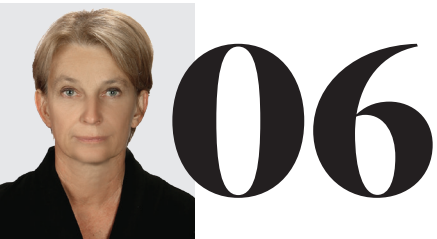
WYZWANIA



W WYDANIU



Dr n. med. Beata Ostrowska
Choroba Castlemana – dlaczego tak trudno ją zdiagnozować?



Prof. dr hab. n. med. Joanna Góra-Tybor
Jak wygląda leczenie czerwienicy prawdziwej w Polsce?



Prof. dr hab. n. med. Jadwiga Dwilewicz-Trojaczek
Nocna napadowa hemoglobinuria – co musimy o niej wiedzieć?

Business Developer: **Magdalena Nędza**
+48 537 641 500, magdalena.nedza@mediaplanet.com
Content and Production Manager: **Izabela Krawczyk**
Head of Business Development: **Karolina Kukielka**
Managing Director: **Adam Jabłoński**
Skład: **Mediaplanet**
Web Editor: **Tatiana Anusik**
Opracowanie redakcyjne: **Aleksandra Podkówka-Poźniak, Sonia Młodzianowska**
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
- mediaplanet
- @Mediaplanet_Pol
- [Please Recycle](#)

Co dalej z Planem dla Chorób Rzadkich?

24 sierpnia 2021 r. rząd przyjął Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich. Jego celem jest „wypracowanie działań, które powinny zostać podjęte w zakresie poprawy jakości opieki medycznej nad pacjentami z chorobami rzadkimi”. Co to oznacza w praktyce?

- Na podstawie:
- Konferencja prasowa Plan Chorób Rzadkich w IMiD w Warszawie, 24.08.2021 r.
 - Plan Chorób Rzadkich, załącznik do uchwały nr 110 Rady Ministrów z dnia 24 sierpnia 2021 r. (poz. 883); Monitor Polski, 2-92.

i
Więcej informacji na stronie:
chorobyrrzadkie.com

Co wiemy o chorobach rzadkich?
Do tej pory rozpoznano około 8 tys. chorób rzadkich. W większości są to poważne i wyniszczające schorzenia o podłożu genetycznym, które u 50 proc. pacjentów ujawniają się w wieku dziecięcym. I chociaż pojedynczo dotyczą niewielką część populacji, stanowią ogromne wyzwanie zdrowotne i społeczne, gdyż zazwyczaj mają przewlekły lub ciężki przebieg, a także często współistnieją z niepełnosprawnością i mogą kończyć się wczesnym zgonem. – Choroby rzadkie dotyczą bardzo małej grupy ludzi. Definicja, którą przyjęła Unia Europejska, jest taka, że jest to mniej niż pięć przypadków na 10 tys. Tylko że tych chorób jest bardzo dużo, a w Polsce cierpi na nie od 2 do 3 mln osób – mówił Adam Niedzielski, minister zdrowia, podczas konferencji prasowej w Instytucie Matki i Dziecka. Chorzy w Polsce od wielu lat znajdują się w trudnej sytuacji, gdyż koszt diagnostyki i leczenia jest z reguły wysoki. Trzeba także podkreślić, że zaledwie 5 proc. chorych ma dostęp do terapii. Tym samym mają oni nierzadko obniżoną jakość życia oraz utrudniony dostęp do edukacji i pracy. Wdrożenie odpowiednich rozwiązań systemowych było zatem konieczne, aby poprawić ich sytuację.

Konkretny Plan dla chorych?
Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich opisuje działania na lata 2021-2023. Wydatki na realizację jego zadań mają wynieść łącznie 128,9 mln zł. Plan zakłada zmiany w sześciu obszarach: ośrodki eksperckie, diagnostyka, dostęp do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego, polski Rejestr Chorób Rzadkich, Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką i Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie”. – Plan jest niezbędny do zarządzania tak dużym obszarem zdrowotnym, przyczyni się on do ograniczenia udzielania zbędnych świadczeń opieki zdrowotnej, ponieważ dostęp do koordynowanej opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi pozwoli na szybszą diagnozę i rozpoczęcie leczenia, co zmniejszy liczbę dodatkowych

hospitalizacji – zaznaczył minister zdrowia. Zgodnie z Planem chorzy będą mieli łatwiejszy dostęp do leków, które będą zapewnione w ramach Funduszu Medycznego ze środków na innowacyjne technologie lecznicze. Istotne jest także wprowadzenie Paszportu, który będzie umożliwiał szybkie zaopiekowanie się pacjentem, gdy pojawi się on np. na Szpitalnym Oddziale Ratunkowym (SOR) lub w gabinecie innego lekarza. Podczas konferencji minister podkreślił także, że liczba chorób rzadkich stale się zwiększa, dlatego też wiedza o nich powinna być aktualizowana. – Platforma o chorobach rzadkich będzie dostarczać pacjentom, specjalistom, wszystkim osobom, które są zaangażowane w proces terapeutyczny w przypadku chorób rzadkich, wiedzę i aktualizacje – dodał Adam Niedzielski podczas wspomnianej konferencji.

Co wykonano w ramach Planu, a na co jeszcze czekamy?
W listopadzie zeszłego roku minister zdrowia zrealizował pierwsze zadanie Planu – w rozporządzeniu w sprawie priorytetów zdrowotnych uwzględnił poprawę diagnostyki i leczenia chorób rzadkich. Ponadto w resorcie pod koniec 2021 r. trwały prace nad powoływaniem zespołów, których zadaniem będzie określenie regulacji koniecznych do wdrażania rozwiązań w sześciu obszarach Planu, a także prace umożliwiające powołanie e-rejestru chorób rzadkich. Z kolei do końca września 2022 r. ma zostać zapewnione zaplecze aparaturowe i infrastruktura do realizacji wielkoskalowych badań genetycznych, a do końca listopada 2022 r. ma zostać opracowany Paszport Pacjenta z Chorobą Rzadką. Plan określa także, że do końca 2022 r. poznamy listę specjalistycznych Ośrodków Eksperckich Chorób Rzadkich, zostaną opracowane i wdrożone modele rozliczeń świadczeń w ramach hospitalizacji i w trybie ambulatoryjnym, a także zostanie opracowany wykaz świadczeń z zakresu wielkoskalowych badań genomowych w chorobach rzadkich.

 PROBLEM

Nowoczesne rozwiązania w leczeniu *chorych na fenyloketonurię*



Lekarz Dorota Korycińska-Chaaban
Specjalista pediatrii II stopnia, w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej, pracuje w Poradni Chorób Metabolicznych w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie

i
Więcej informacji na stronie:

chorobyrzadkie.com

Fenyloketonuria (PKU) jest chorobą metaboliczną, w której zastosowanie specjalnej diety ubogofenyloalaninowej zapewnia chorym prawidłowy rozwój fizyczny i intelektualny.

Czym jest fenyloketonuria i jaki jest jej profil epidemiologiczny?

Fenyloketonuria to najczęstsza wrodzona wada przemiany aminokwasów. Przyczyną objawów klinicznych PKU jest brak aktywności enzymu hydroksylazy fenyloalaniny, który metabolizuje fenyloalaninę do tyrozyny. Nieprzetworzona fenyloalanina gromadzi się w organizmie, wywierając toksyczne działanie, szczególnie na ośrodkowy układ nerwowy. Wczesne rozpoznanie choroby jest możliwe dzięki badaniom przesiewowym noworodków. W 3. dobie życia z pięty dziecka pobierana jest krew na specjalną bibułę. Apeluję do rodziców, by nie zabraniali wykonania tego badania.

Występowanie fenyloketonurii na świecie jest różne. Przykładowo: w Karaczajo-Czerkiesji, jednej z republik Federacji Rosyjskiej, jest to 1 przypadek na 850 noworodków, w Japonii – 1 na 125 tys. W Polsce rozpoznaje się fenyloketonurię u 1 na ponad 8 tys. noworodków.

Istnieje kilka postaci fenyloketonurii, w zależności od aktywności enzymu hydroksylazy fenyloalaniny. W Polsce u ok. 74 procent chorych jest to fenyloketonuria klasyczna, w której stwierdza się najwyższe stężenia fenyloalaniny we krwi.

Jakie są metody leczenia fenyloketonurii? Czy istnieje innowacyjna terapia choroby?

Klasyczne leczenie polega na stosowaniu diety ubogofenyloalaninowej. Chory nie może spożywać produktów zawierających naturalne białko – m.in. mięsa, wędlin, ryb, nabiału, nasion, ziaren zbóż. Źródłem białka są specjalne preparaty aminokwasowe pozbawione fenyloalaniny. Uzupełnienie diety stanowi specjalna żywność nisko-białkowa oraz warzywa i owoce.

Istnieją też nowe terapie, np. kofaktorowa czy terapia enzymatyczna stosowane już w USA i wybranych państwach Unii Europejskiej. Prowadzone są także badania w kierunku terapii bakteryjnej, mRNA oraz genowej.

Jak przedstawia się dostęp do innowacyjnego leczenia w Polsce? Co w tej kwestii uległo zmianie?

W Polsce nie są jeszcze dostępne terapie genowa ani enzymatyczna. Mamy za to od niedawna tworzone nowatorską metodą preparaty oparte na glikomakropeptydach, czyli białkach serwatkowych pochodzących z mleka krowiego. Jest to bardzo dobra wiadomość dla pacjentów, ponieważ są to produkty naturalne. Do tej pory chorzy przyjmowali specjalistyczne preparaty syntetyczne, które mają specyficzny, nie zawsze dobrze tolerowany smak i zapach. Teraz mogą oni wzbogacić swoją dietę o naturalny, łagodny produkt GMP.

Jakie korzyści terapeutyczne niesie zastosowanie produktu GMP?

Nowe preparaty GMP mają delikatny smak i przyjemny zapach, nie powodują dyskomfortu w przewodzie pokarmowym. Ponieważ zawierają niewielkie ilości fenyloalaniny, nie mogą być jedynym źródłem białka dla większości chorych z PKU, a ich udział w leczeniu należy ustalić z lekarzem i dietetykiem z poradni metabolicznej. Zawartość egzogennych i endogennych aminokwasów, w tym małej ilości fenyloalaniny, węglowodanów, tłuszczu, witamin, składników mineralnych sprawia jednak, że mogą być one spożywane jako oddzielny posiłek, poprawiając komfort leczenia chorych z PKU.

Jak wygląda życie pacjenta z chorobą?

Chorzy na fenyloketonurię powinni stosować dietę ubogofenyloalaninową przez całe życie. Dzięki prawidłowemu leczeniu pacjenci funkcjonują podobnie do swoich rówieśników – uczą się, pracują, zdobywają stopnie naukowe, zakładają rodziny.

Szczególną grupę stanowią kobiety z PKU planujące ciążę lub będące w ciąży. Muszą bardzo restrykcyjnie przestrzegać zaleceń dietetycznych i pozostawać w ścisłym kontakcie z poradnią metaboliczną.



Enhancing Lives Together

W 2010 VitaFlo International dołączyło do Grupy Nestlé

Firma VitaFlo® jest pionierem w dziedzinie opracowywania innowacyjnych, specjalistycznych produktów stosowanych w postępowaniu dietetycznym w chorobach metabolicznych, Oferuje także wsparcie żywieniowe w przebiegu innych schorzeń takich, jak np. niewydolność nerek.

W naszym portfolio znajdują się także produkty do stosowania w:

- Fenyloketonurii
- Chorobie syropu klonowego
- Tyrozynemii
- Homocystynurii
- Zaburzeniach cyklu mocznikowego
- Kwasicach metabolicznych
- Zaburzeniach metabolizmu tłuszczów
- Chorobie spichrzeniowej glikogenu



 SYLWETKA

Choroba Castlemana

– sześć długich lat od pierwszych objawów do innowacyjnego leczenia

Choroba Castlemana jest jednym z tych schorzeń, o których warto mówić w kontekście diagnostyki i dostępu do nowoczesnego leczenia. Jak zatem wyglądała ścieżka? O to zapytaliśmy pacjenta, pana Marka Rewolińskiego, na co dzień prawnika.



Marek Rewoliński
Pacjent cierpiący na chorobę Castlemana, na co dzień prawnik

Jak to wszystko się zaczęło? Kiedy zaczął pan podejrzewać, że coś może być nie tak?
Przyznam szczerze, że nie zaczęło się u mnie od samych objawów, ale od złych wyników badań. Otóż pracując jako radca prawny na etacie, co jakiś czas wykonywałem badania okresowe. Wtedy jeszcze nie czułem się źle, nic nie zwiastowało mojej kilkuletniej walki o zdrowie. Po otrzymaniu wyników z wysokim OB od razu umówiłem się na wizytę u mojego lekarza POZ, pani doktor Świdarskiej-Tomaszewskiej. Powtórzyłem badanie, by wykluczyć pomyłkę. Gdy tylko otrzymałem ponowne wyniki, okazało się, że odczyn Biernackiego, czyli OB, był na jeszcze wyższym, niebezpiecznym poziomie. Dlatego też następnego dnia przyjęto mnie na oddział wewnętrzny Szpitala MSWiA w Bydgoszczy, aby poznać przyczynę tego stanu.

Jakie symptomy panu doskwierały?
Na początku diagnostyki miałem bardzo wysokie OB, CRP oraz niedokrwistość – spadła mi hemoglobina. Zacząłem odczuwać przewlekłe, niewytłumaczalne innymi przyczynami zmęczenie. Nie miałem energii, byłem apatyczny. Motywowany przez rodzinę i przyjaciół – lekarzy badałem się zatem dalej.

Jak wyglądała ścieżka diagnostyczna? Jakie badania musiał pan wykonać?
W Szpitalu MSWiA w Bydgoszczy przeprowadzono wiele badań. Od jednego z lekarzy padło pytanie o występowanie szpiczaka mnogiego w mojej rodzinie. Nadal jednak nie było diagnozy. Udałem się zatem do hematologa do Poznania. Tam po ok. 2 tygodniach otrzymałem wynik badania szpiku kostnego, który nie wskazywał jednoznacznie szpiczaka, bo niepożądanych przeciwciał monoklonalnych było relatywnie niewiele. Lekarz stwierdził, że może to być bardzo wczesna faza tej choroby, niewymagająca leczenia, lecz obserwacji. Nie pozostawiłem tego losowi i zacząłem dalej drążyć. Od kolejnego specjalisty w Krakowie dowiedziałem się, że absolutnie nie jest to szpiczak, ale inna choroba autoimmunologiczna, dlatego powinienem diagnozować się dalej. W Centralnym Szpitalu

Klinicznym UCK WUM w Warszawie jeden z lekarzy zdiagnozował u mnie amyloidozę łańcuchową pierwotną. Wykryto u mnie występowanie amyloidu, czyli szkodliwego białka, które na szczęście nie kumulowało się w narządach, ale odkładało się w tkance tłuszczowej. Zaproponowano mi autoprzeszczep szpiku, który chciałem odwlec w czasie ze względu na staranie się z żoną o dziecko. Szukałem innych rozwiązań i dzięki temu trafiłem do Wielkiej Brytanii, by pogłębić diagnostykę. Na wyspach pierwszy raz usłyszałem o chorobie Castlemana, a dalsze badania w Polsce tylko ją potwierdziły. Wykonano mi test SAP niedostępny w Polsce oraz zalecono diagnostykę w tym kierunku. Lekarz w Polsce zasugerował i przeprowadził chirurgiczne wycięcie jednego z węzłów chłonnych do badania. Ono zaś ostatecznie wieloogniskową chorobę Castlemana potwierdziło.

Jak długo trwało rozpoznanie idiopatycznej wieloogniskowej choroby Castlemana?
Ścieżka diagnostyczna była niezwykle czasochłonna. U mnie od pierwszego badania krwi wykazującego nieprawidłowości do rozpoznania minęły ponad trzy lata. Mogłoby to trwać dłużej, gdyby nie moja determinacja. Po drodze, jak widać, jest wiele zwodniczych wyników sugerujących inne schorzenia.

Z jakimi problemami musiał się pan borykać w całym procesie diagnostycznym? Co było najtrudniejsze?
Mój proces diagnostyczny był długi. Musiałem wykazać się determinacją w walce o moje zdrowie i życie. Niekiedy decydować, że opóźnię coś (przeszczep szpiku) lub nie godzę się na coś (sterydy). Po otrzymaniu odpowiednich dokumentów od prof. W. Jędrzejczaka i dra G. Charlińskiego sam stoczyłem walkę z NFZ, by mieć zgodę na wizytę w NAC w Londynie. Bardzo się cieszę, że otrzymałem pomoc i na żadnym etapie nie zostałem zlekceważony. Pragnę jednak w tym miejscu zaznaczyć, że niestety w Polsce pacjenci zmagający się z długą diagnostyką, a potem leczeniem nie otrzymują należytego wsparcia psychologicznego. Początkowo sugerowane choroby były

tak naprawdę bardzo ciężkie i z nie najlepszymi rokowaniami. Mnie wspierali żona i przyjaciele, jednak nie każdy ma takie szczęście.

Jaki wygląda proces leczenia i jaki był jego przełomowy moment?
Na początku specjaliści mieli do zaoferowania dla mnie dokładnie to samo, co stosuje się w terapii szpiczaka mnogiego, czyli autologiczny przeszczep szpiku i chemioterapię. Po takim leczeniu marzenie o posiadaniu potomstwa byłoby niemożliwe do spełnienia, dlatego też poprosiłem o inne rozwiązania. Powiedziano mi, że nie ma innych terapii, a to, co można zrobić, to zatrzymanie choroby za pomocą sterydów. Na to również nie mogłem się zgodzić ze względu na tendencję do tycia. Pojechałem zatem znowu do National Amyloidosis Centre w Londynie, gdzie poinformowano mnie, że tego typu schorzenia leczą u nich przeciwciałem nakierowanym na receptor interleukiny 6. Lek ten znany jest także w Polsce, ale stosowany w terapii reumatoidalnego zapalenia stawów. I z powodów tak naprawdę niedoskonałości prawnych nie można było go podać w moim przypadku. Poinformowano mnie, że niemożliwe jest podanie leku niezarejestrowanego w Polsce na tę chorobę, nawet jeśli... działa. Zrozumiałem, że nie zostałyby zrefundowane, a lekarze narazili się na odpowiedzialność. Wtedy też usłyszałem o najnowocześniejszym leku na wieloogniskową chorobę Castlemana. Po wielu staraniach, dzięki panu prof. Walewskiemu, a potem pani doktor Ostrowskiej, otrzymałem to leczenie.

Jak zmieniło się pana życie po zastosowaniu innowacyjnej terapii?
Od wykazania wysokiego OB do pierwszej kuracji lekiem minęło ok. sześciu lat. Przed pierwszą kuracją byłem niezwykle przemęczony – problemem był dla mnie sam przyjazd samochodem do Warszawy. Gdy tylko pierwszy raz otrzymałem kroplówkę, moje życie wróciło do normy. Zostałem też tatą dwójki wspańiałych dzieci. Uprawiam sport, jestem aktywny zawodowo. Innowacyjna terapia przywróciła mi moje dawne życie.

 Więcej informacji na stronie:



Choroba Castlemana – dlaczego tak trudno ją zdiagnozować?

Choroba Castlemana należy do bardzo rzadkich schorzeń. Jej objawy są niespecyficzne, dlatego też ścieżka diagnostyczna może być długa i wyboista.



Dr n. med. Beata Ostrowska
Specjalista chemioterapii nowotworów, chorób wewnętrznych, hematolog, Klinika Nowotworów Układu Chłonnego, Narodowy Instytut Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie – Państwowy Instytut Badawczy w Warszawie

Czym charakteryzuje się choroba Castlemana i jakie wyróżniamy jej podtypy?

Choroba Castlemana jest łagodną, nie-nowotworową limfoproliferacją, czyli powiększeniem węzłów chłonnych. Może mieć charakter miejscowy – wtedy mówimy o jednoogniskowej chorobie Castlemana. Gdy do powiększenia węzłów dochodzi w kilku lokalizacjach, jest to postać wieloogniskowa, która zwykle wiąże się z występowaniem wielu symptomów ogólnych. W etiologii choroby Castlemana możemy wyróżnić typ związany z wirusem HIV/HHV-8, wówczas nadekspresja interleukiny 6 (centralne białko zapalne) związana jest z proliferacją wirusa. W pozostałych przypadkach mamy do czynienia z tzw. postacią idiopatyczną, w której przyczyna nadprodukcji interleukiny 6 pozostaje nieznana.

Jakie są charakterystyczne objawy idiopatycznej wieloogniskowej choroby Castlemana (iMCD)?

W idiopatycznej wieloogniskowej chorobie Castlemana objawy związane są z nadprodukcją cytokin (w tym interleukiny 6), wyrażają się m.in. w nieadekwatnym do naszej aktywności i wieku zmęczeniu. Choroba objawia się także brakiem apetytu i utratą masy ciała, może wystąpić gorączka, poty nocne, a nawet wysięki i obrzęki obwodowe. Czasem w pierwszej kolejności możemy zaobserwować powiększone węzły chłonne. Jeśli choroba dotyczy lokalizacji obwodowych, będą to okolice szyjne, pachowe, pachwinowe.

Jak wygląda epidemiologia iMCD w Polsce i na świecie?

W Polsce nie mamy rejestru pacjentów na chorobę Castlemana. Zwykle powołujemy się na dane ze Stanów Zjednoczonych, w których mówi się o liczbie 4-5 tysięcy zachorowań w skali roku. 90 proc. z nich to postać jednoogniskowa, zaś ok. 10 proc. to idiopatyczna choroba wieloogniskowa, nieprzekraczająca 600-1000 chorych. W Polsce szacujemy, że jest to kilka-kilkanaście, maksymalnie 20-30 przypadków w roku.

Jak wygląda ścieżka diagnostyczna idiopatycznej wieloogniskowej choroby Castlemana? Jakie badania są wykonywane w celu rozpoznania?

W 2017 roku w ramach międzynarodowej współpracy opracowano kryteria rozpoznania iMCD. Na podstawie tego algorytmu należy rozpoznać powiększenie węzłów chłonnych w przynajmniej dwóch okolicach (wymiar min. 1 cm) oraz pobrać je do badań histopatologicznych. W obrazie mikroskopowym specjalista patolog może zasugerować rozpoznanie na podstawie charakterystycznych cech. Dodatkowo istnieją kryteria mniejsze, czyli kliniczne – objawy oraz laboratoryjne – wyniki badań, w tym wysoki poziom CRP i OB, niedokrwistość.

Dlaczego iMCD jest tak trudna do zdiagnozowania? Z jakimi chorobami najczęściej różnicujemy idiopatyczną wieloogniskową chorobę Castlemana?

Problemy diagnostyczne wynikają z niespecyficznych objawów i różnicowania ich z innymi chorobami. Nawet obraz histopatologiczny węzłów chłonnych może być podobny do tego w innych schorzeniach. iMCD bardzo często wymaga różnicowania z wieloma chorobami autoimmunologicznymi, z zakresu reumatologii, w tym z reumatoidalnym zapaleniem stawów, toczeniem trzewnym, chorobą Stilla, a także z chorobami infekcyjnymi (HIV, HHV-8 itp.). Istotne jest wykluczenie nowotworu układu chłonnego. W tym momencie warto wykluczyć również wystąpienie zespołu POEMS.

Jak wygląda leczenie iMCD? Czy polscy pacjenci mają dostęp do nowoczesnej terapii?

Dostępny jest lek celowany, czyli ciało monoklonalne przeciw interelukinie 6, zarejestrowany w tym wskazaniu w Europie i USA. W tej chwili w Polsce jest on dostępny w refundacji imiennej w ramach RDTL – ratunkowego dostępu do technologii lekowych. By ułatwić dostęp do tego typu leczenia w Polsce,

trwają starania o przyznanie programu lekowego. Polscy pacjenci mają dostęp do nowoczesnych terapii, ale wymaga on ułatwienia.

”
Choroba objawia się brakiem apetytu i utratą masy ciała, może wystąpić gorączka, poty nocne, a nawet wysięki i obrzęki obwodowe.

Gdzie musi zgłosić się pacjent w celu diagnostyki i leczenia? Jak znaleźć odpowiedni ośrodek?

Ważną rolę odgrywa tu lekarz rodzinny. Jeżeli pacjent zgłasza się do lekarza POZ z gamą niespecyficznych objawów, musi on zlecić wykonanie badań laboratoryjnych (niedokrwistość, wysokie CRP i OB) i podstawowych badań obrazowych (powiększone węzły chłonne). W tym momencie należy skierować pacjenta na biopsję i na tym poziomie specjalista patolog może zdiagnozować chorobę. Jest to jednak zależne od jego doświadczenia, wiedzy oraz umiejętności wykluczenia innych schorzeń. Dlatego tak ważna jest wymiana informacji pomiędzy klinicystą a patologiem. Bezcenna jest konsultacja w ośrodkach diagnozujących i leczących iMCD. Są to duże jednostki hematologiczne przy akademiach medycznych, np. w Krakowie, we Wrocławiu, w Lublinie, Gdańsku, Szczecinie oraz w Centrum Onkologii w Warszawie.



Lek. med. Marek Dudziński
Specjalista hematolog i chorób wewnętrznych, Klinika Hematologii Szpitala Wojewódzkiego w Rzeszowie, Uniwersytet Rzeszowski

 Więcej informacji na stronie:

[chorobyrzadkie.com](#)

Czerwienica prawdziwa a jej objawy i leczenie

Istnieje wiele rodzajów nowotworów, które dają nieswoiste objawy. Jednym z nich jest czerwienica prawdziwa. Jakie są jej symptomy i konsekwencje?

Czym jest czerwienica prawdziwa i jak przedstawia się profil epidemiologiczny choroby?

Czerwienica prawdziwa należy do przewlekłych nowotworów szpiku kostnego. Dochodzi w niej do zwiększenia produkcji i w konsekwencji liczby krążących krwinek czerwonych, w mniejszym stopniu także innych komórek krwi – płytek i leukocytów. Wśród nowotworów hematologicznych jest to choroba dość częsta, natomiast w porównaniu z chorobami cywilizacyjnymi, jak np. choroby serca czy cukrzyca, występuje ona rzadko (1-2 nowe zachorowania na 100 tys. osób na rok). Zwykle pojawia się u osób starszych, ok. 60. roku życia, ale zdarza się także w młodym wieku – 1 na 10 osób ma rozpoznanie poniżej 40. roku życia.

Czy istnieją rozpoznane przyczyny choroby?

Przyczyny czerwienicy prawdziwej nie są w pełni poznane. W komórce macierzystej krwiotworzenia dochodzi do kolejnych mutacji aktywujących

szlak sygnałowy JAK-STAT. Czynniki sprzyjające wystąpieniu choroby są podobne jak w innych nowotworach. Nie wiemy, jak jej zapobiec.

Jakie są objawy choroby?

Objawy są zależne od stadium choroby. Zwiększenie liczby czerwonych krwinek prowadzi do nadlepkoci, czyli w uproszczeniu: do zwiększonej gęstości krwi. Krwinki trudniej przemieszczają się w drobnych naczyniach krwionośnych, pacjent może odczuwać bóle i zawroty głowy, szumy uszne, doświadczać zaburzeń widzenia, czasami występuje bolesne, piekące zaczerwienienie stóp lub dłoni. Są to nieswoiste symptomy, ale mogą one naprowadzić diagnostę na właściwy tor. Powiększanie się śledziony w późniejszych etapach choroby powoduje uczucie pełności w jamie brzusznej, pogorszenie apetytu. Może wystąpić nadciśnienie tętnicze oraz symptomy dny moczanowej. Charakterystyczny dla czerwienicy jest silny świąd skóry nasilający się po gorącej kąpeli.

W jaki sposób lekarz ustala rozpoznanie choroby? Jakie mogą być konsekwencje choroby?

Pierwszym badaniem jest analiza morfologii krwi, dlatego tak ważne jest wykonywanie jej co rok. Jeśli pacjent ma podwyższone parametry czerwonekrwinkowe, należy go diagnozować w kierunku czerwienicy zarówno prawdziwej,

jak i wtórnej – wynikającej z innych schorzeń. W kolejnym kroku sprawdzamy obecność mutacji JAK2 charakterystycznej dla nowotworów mielo-proliferacyjnych, a następnie wykonujemy badanie szpiku kostnego.

Najistotniejszym, zagrażającym życiu powikłaniem nieleczonej czerwienicy prawdziwej jest zakrzepica. Może prowadzić do zatoru płucnego, udaru mózgu lub niedokrwienia narządów w jamie brzusznej. Czerwienicy prawdziwej nie da się wyleczyć, jednak za sprawą odpowiedniego leczenia można uniknąć powikłań.

Jakie są w skrócie metody leczenia czerwienicy prawdziwej?

U młodych ludzi zaczynamy leczenie od upustów krwi, jednocześnie podając im kwas acetylosalicylowy. Jeśli pacjent ma powyżej 60 lat lub miał już powikłania w postaci zakrzepicy, wprowadza się dodatkowo łagodną doustną chemioterapię zmniejszającą produkcję krwinek. U osób, u których występują działania niepożądane lub nieskuteczność leczenia chemioterapią, oraz u młodych pacjentów stosowany jest interferon nowszej generacji (np. ropeginterferon alfa-2b – jedyny zarejestrowany i przebadany interfon w czerwienicy prawdziwej). Może zapobiegać powikłaniom, a nawet zmieniać naturalny przebieg choroby, a więc wydłużać życie. Inną, nierefundowaną w Polsce terapią w opornych postaciach czerwienicy jest ruksolitynib.

Jak wygląda leczenie czerwienicy prawdziwej w Polsce?

W czerwienicy prawdziwej w Europie i na świecie stosuje się z powodzeniem lepiej tolerowane innowacyjne terapie, które w Polsce nadal nie są refundowane.

Dr hab. n. med. Maria Bieniaszewska
Katedra i Klinika Hematologii i Transplantologii, Gdański Uniwersytet Medyczny

 Więcej informacji na stronie:

[chorobyrzadkie.com](#)

Czy istnieje innowacyjna terapia czerwienicy prawdziwej?

Wszyscy chorzy leczeni są upustami krwi oraz lekami przeciwplatekowymi, czyli kwasem acetylosalicylowym. Pacjenci znajdujący się w grupie podwyższonego ryzyka powikłań krwotocznych i zakrzepowych otrzymują dodatkowo tzw. leki cytotredukcyjne. Stosują je także osoby, które nie tolerują krwiopustów bądź potrzebują ich bardzo często. W terapii pierwszym wyborem jest hydroksymocznik. Istnieje również terapia z wykorzystaniem interferonu α (IFN α). Istotną różnicą jest, że preparat ma przedłużone działanie i można go podawać tylko raz w tygodniu.

Jakie możliwości terapeutyczne niesie zastosowanie ropeginterferonu alfa-2b?

To nowsza forma interferonu, którą z założenia powinno podawać się chorym co 2 tygodnie, jednak u wielu pacjentów udaje się osiągnąć wydłużenie interwału między jednym a drugim podaniem, który może osiągnąć nawet do 3-4 tygodni. Co ważne, nawet 50 proc. chorych leczonych nim ma szanse jeszcze rzadziej otrzymywać lek i długotrwale kontrolować chorobę. Warto pamiętać, że cytostatyki takie jak hydroksymocznik wpływają niewybiórczo na hematopoezę. Oznacza to, że ich długotrwale stosowanie może zwiększać ryzyko zachorowania na wtórne nowotwory.



Prof. dr hab. n. med. Joanna Góra-Tybor
Klinika Hematologii UM Łódź, Wojewódzkie Wielospecjalistyczne Centrum Onkologii i Traumatologii im. M. Kopernika w Łodzi

Jak przedstawia się dostęp do innowacyjnego leczenia czerwienicy prawdziwej w Polsce?

W czerwienicy prawdziwej najczęściej stosowany, również na świecie, jest bardzo stary hydroksymocznik. Kontroluje on chorobę przez wiele lat, nie zmieniając jej przebiegu, ale chroniąc przed powikłaniami zakrzepowymi. Zdarza się, że stosowanie hydroksymocznika wiąże się z objawami toksycznymi, takimi jak owrzodzenia skóry i śluzówek, skórne zmiany nowotworowe. Inną terapią, do której obecnie pacjenci mają dostęp, jest interferon. Badania wykazują, że może zmieniać historię choroby, normalizując szpik kostny. Dlatego też w terapii osób młodszych częściej stosuje się interferon niż hydroksymocznik.

Jakie są potrzeby pacjentów z czerwienicą prawdziwą w Polsce?

Niestety nie mamy dostępu do nowej formy interferonu – ropeginterferon alfa-2b. Badania wykazały, że jest dobrze tolerowany, stosuje się go rzadko (raz na 2 tygodnie, a u niektórych pacjentów nawet raz na 3-4 tygodnie). Niestety, chociaż jest zarejestrowany do terapii czerwienicy prawdziwej w UE, w Polsce nie jest refundowany. Podobnie brakuje refundacji dla ruksolitynibu – inhibitora kinazy JAK2 zarejestrowanego w UE do terapii pacjentów opornych na hydroksymocznik.



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

Trudne życie pacjentów z zakrzepową plamicą małopłytkową

Zakrzepowa plamica małopłytkowa to śmiertelna choroba doprowadzająca do niedokrwienia całego organizmu. Jak wygląda sytuacja polskich pacjentów z tym schorzeniem?



Krystyna Szczerba
Pacjentka,
założycielka grupy
Zakrzepowa Plamica
Małopłytkowa
– choroba nasza
i naszych bliskich

Jak i kiedy dowiedziała się pani o swojej chorobie?

O swojej chorobie dowiedziałam się, gdy byłam już skrajnie wyczerpana poszukiwaniem przyczyny mojego stanu. Zaraz po zastosowaniu wkładki domacicznej, na moich łokciach, rękach, a potem nogach pojawiły się zasinienia i wybroczyny. Potem z dnia na dzień zaczęłam się czuć coraz gorzej – nie miałam energii, byłam apatyczna, zaczęłam słabo widzieć. Gdy zrobiłam badania morfologii i okazało się, że wyniki są nieprawidłowe, dostałam od swojego lekarza skierowanie do Instytutu Hematologii w Warszawie. Moje wyniki nie były jednoznaczne, dlatego jeszcze przez dwa kolejne miesiące nie miałam rozpoznania. Dopiero gdy wycierńczona i z wyraźnymi śladami na nogach (jak po ułtuciach igłą) trafiłam do Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, po kilku dniach i serii badań, w tym na ADAMTS13, usłyszałam diagnozę.

Dlaczego zdecydowała się pani założyć grupę wsparcia chorych na FB?

Choroba ta wywołała niemałą rewolucję w moim życiu. Proces diagnostyczny i wdrożenie odpowiedniego leczenia trwały bardzo długo, a nie każdy chory ma szansę na rozpoznanie. Większość pacjentów trafia na oddział ratunkowy nieprzytomna, gdzie po badaniu podaje

im się płytki krwi, co może im tylko zaszkodzić. Dzieje się tak ze względu na brak świadomości o istnieniu tej choroby w społeczeństwie oraz niekiedy w środowisku lekarskim. Dlatego założyłam grupę wsparcia, by podzielić się swoją historią, ale też dowiedzieć się więcej na temat choroby od innych. Wiem, że tylko w grupie możemy być bardziej słyszalni, a nasza choroba zauważalna.

Czy pacjenci z rzadkimi chorobami krwi są w Polsce wystarczająco dobrze poinformowani, zaopiekowani?

Ja miałam to szczęście, że trafiłam na wspaniałych lekarzy. Nie każdy pacjent może na to liczyć, szczególnie w mniejszych miastach, i zazwyczaj trafia na SOR z objawami zawału serca lub udaru. Spora część pacjentów ginie bez postawionej diagnozy. Dlatego też jest ogromna potrzeba szerzenia wiedzy na temat tej choroby.

Czy leczenie aTTP jest obciążające? Na jakie terapie czekają chorzy?

Leczenie polega na wymianie osocza, czyli tzw. plazmaferезach. Ze względu na to, że byłam bardzo osłabiona, a moje żyły były w bardzo złym stanie, można było dokonać u mnie jedynie wkłucia centralnego. Plazmaferезы same w sobie nie są przyjemne i wymagają czasu, nawet kilku

godzin dziennie. Można je zakończyć po ustabilizowaniu się płytek krwi – u mnie trwało to ponad miesiąc. Dodatkowo jest to choroba nawrotowa, dlatego też starałam się o przyjęcie leku, który przeciwdziała tym nawrotom. W 2019 w ramach RDTL otrzymałam cztery wlewy rytuksymabu, dzięki czemu nie musiałam przyjmować już leków immunosupresyjnych (które miałam zalecone na stałe) oraz nie miałam nawrotów choroby przez dwa lata. Obecnie nadal jestem w remisji, ale znowu na lekach immunosupresyjnych, ponieważ przez zachorowanie na COVID-19 miałam nawrót. Pacjenci z pewnością czekają na nowoczesne leczenie, które znacznie ograniczy nawroty, załogodzi ich objawy oraz skróci czas rekonwalescencji po nawrocie.

Czego dziś środowisko chorych na zakrzepową plamicę małopłytkową potrzebuje? Co chciałoby przekazać środowisku lekarzy i pacjentów?

Potrzebują oni przede wszystkim wsparcia lekarzy. Ważne, by poszerzyć wiedzę na temat tej choroby, ale też informować pacjentów o dostępie do nowoczesnego leczenia. Warto walczyć o podniesienie jakości życia chorych i ich bliskich, bo przecież nie choruje tylko pacjent, ale razem z nim cierpi cała jego rodzina.



Więcej informacji na stronie:

chorobyrrzadkie.com

Zakrzepowa plamica małopłytkowa (aTTP) – ultrarzadka choroba krwi

Istnieje wiele rzadkich chorób, które niezdiagnozowane i nieleczone prowadzą do nagłej, niewyjaśnionej śmierci u młodych i aktywnych osób. Tak właśnie jest w przypadku zakrzepowej plamicy płytkowej (aTTP). Jak ją rozpoznać?



Prof. dr hab. n. med. Grzegorz W. Basak
Kierownik Katedry i Kliniki Hematologii, Transplantologii i Chorób Wewnętrznych, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne, Warszawski Uniwersytet Medyczny

Ilu pacjentów dotyka problem zakrzepowej plamicy małopłytkowej aTTP? Kto najczęściej choruje na aTTP?

Częstość występowania zakrzepowej plamicy płytkowej określa się na 1 do 6 na milion, co daje w Polsce populację kilkudziesięciu pacjentów rocznie. Są to dane szacunkowe, ponieważ nie jest prowadzony rejestr tej choroby. W naszej klinice przez lata wstecz nie został zdiagnozowany żaden pacjent, za to w 2021 roku było ich już 4.

Jest to choroba dorosłych, bardzo rzadko dotyczy dzieci. Według danych światowych częściej zapadają na nią osoby pochodzenia afroamerykańskiego. Dwukrotnie częściej rozpoznaje się ją u kobiet niż u mężczyzn. Zauważa się ją również u osób cierpiących na inne schorzenia autoimmunizacyjne. Może pojawić się w przebiegu innych chorób – zarówno wirusowych (HIV), jak i zapalnych, w tym trzustki.

Dlaczego trudno jest zdiagnozować aTTP? Jakie objawy powinny zwrócić naszą uwagę?

Objawy to przede wszystkim gorączka, małopłytkowość i niedokrwistość oraz symptomy związane z zaburzeniami neurologicznymi (także podobnymi do udaru, z utratą świadomości i przytomności włącznie) oraz nieprawidłowym funkcjonowaniem nerek. Ze względu na niedokrwienie wielu narządów, mogą to być objawy ze strony układu pokarmowego,

w tym bóle brzucha, nudności, wymioty oraz symptomy kardiologiczne doprowadzające do objawów zawału mięśnia sercowego.

W większości chorób rzadkich problemem jest diagnostyka, ponieważ nie są one powszechnie znane przez lekarzy niespecjalizujących się w danej dziedzinie. Także wiele mylonych z innymi chorobami objawów sprawia, że diagnostyka jest utrudniona. Pacjent chory na aTTP zazwyczaj trafia na oddział ratunkowy nieprzytomny, gdzie symptomy mogą wskazywać na udar mózgu, zawał serca lub inną jednostkę chorobową, natomiast charakterystyczna jest duocytopenia we krwi: małopłytkowość i niedokrwistość hemolityczna.

Ilu pacjentów umiera rocznie w Polsce z powodu nieprzeprowadzonej na czas diagnostyki?

Objawy są bardzo niebezpieczne i z pewnością w wielu przypadkach doprowadziły do śmierci. Jednak ze względu na brak rozpoznania nie wiemy, ile dokładnie mogło ich być. Chorzy giną z nieokreślonych powodów, z powodu udaru, zawału serca lub niewydolności narządów o nieustalonej przyczynie.

W jakich ośrodkach klinicznych chorzy na aTTP powinni szukać pomocy? Jak przebiega leczenie?

Leczenie polega na wymianie osocza (plazmaferезie), które jest dostępne

głównie w szpitalach posiadających oddziały hematologii, głównie te, gdzie dokonuje się transplantacji szpiku. Niekiedy plazmaferезы wykonywane są także przez stacje dializ. Dlatego pacjenci powinni być kierowani do takich specjalistycznych ośrodków. Dodatkowo, stosuje się leki sterydowe.

Na jakie terapie czekają dziś klinicyści prowadzący pacjentów z aTTP?

Wymiana osocza, czyli plazmaferезa, może być trudno dostępna, a zanim osiągnięty zostanie efekt leczniczy, może dojść do ciężkich powikłań. Ponadto, w 50 proc. przypadków choroba nawraca. Obecnie czekamy na refundację leku, który będzie znacznie skracać czas powrotu do zdrowia oraz będzie niwelował ryzyko wystąpienia nawrotów. Każdy nawrót choroby może doprowadzić do nieodwracalnych uszkodzeń w narządach, dlatego warto im przeciwdziałać.

Czy powinien powstać paszport pacjenta z aTTP?

Obecnie trwają prace nad stworzeniem paszportów dla pacjentów chorych na zakrzepową plamicę płytkową, by w razie utraty przytomności pacjenta specjaliści na oddziale ratunkowym wiedzieli, w jaki sposób postępować. Jest to niezwykle ważne, ponieważ za wszelką cenę należy dążyć do wykonania plazmaferез, a takie postępowanie może uratować życie pacjenta.



Więcej informacji na stronie:

chorobyrrzadkie.com

 **WAŻNE**

Wrodzony obrzęk naczynioruchowy – problem nie tylko pacjenta, ale również rodziny

Wrodzony obrzęk naczynioruchowy jest chorobą dziedziczną, która nierozpoznana może doprowadzić nawet do śmierci. Co warto zrobić, by jak najszybciej ją rozpoznać?



Dr n. med. Aleksandra Kucharczyk
Specjalista chorób wewnętrznych i alergologii, Klinika Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii i Immunologii
Klinicznej WIM MON

Czym różni się wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE) od zwykłej opuchlizny?

W HAE mamy do czynienia z nawracającymi, pojawiającymi się w różnych lokalizacjach asymetrycznymi obrzękami. Mogą obejmować skórę i pojawiać się na twarzy czy w obrębie kończyn, ale także błony śluzowe, w tym okolice gardła, krtani i jamy brzusznej. Obrzęki te są masywne, niezwykle bolesne i powiększają się, dopóki nie zostanie zrównoważone ciśnienie hydrostatyczne tkanek. Bardzo charakterystyczne jest to, że pojawiają się nagle i nie reagują na standardowe leczenie antyalergiczne, a ustępują samoistnie po 3-5 dniach.

Jakie objawy powinny nas zaniepokoić?

Aż 60 proc. napadów dotyczy jamy brzusznej. Tacy chorzy skarżą się najczęściej na silne bóle brzucha z towarzyszącymi nudnościami, wymiotami i bardzo dużym wzdęciem brzucha. Znacznie bardziej charakterystyczne są obrzęki dotyczące skóry, niezwykle uciążliwe dla chorego ze względu na towarzyszące silne dolegliwości bólowe, ale też np. znacznie zniekształconą twarz. W przypadku obrzęku stóp często niemożliwe staje się chodzenie, a obrzęk dłoni bardzo utrudnia wykonanie nawet prostych czynności, takich jak ubieranie się czy pisanie,

i to przez 3-5 dni. Bardzo niebezpieczne dla życia są napady krtaniowe, ponieważ zlokalizowany w okolicy gardła lub krtani obrzęk może całkowicie zamknąć światło krtani i doprowadzić do śmierci z uduszenia.

Jak rozpoznaje się wrodzony obrzęk naczynioruchowy? Jakie są najważniejsze problemy diagnostyczne?

Problemy diagnostyczne mają dwa podłoża. W pierwszej kolejności lekarze nie kojarzą objawów z tą chorobą i nie kierują chorych na badania. Z drugiej zaś strony sami pacjenci i ich rodziny obawiają się rozpoznania i nie chcą się badać. Sama diagnostyka jest niezwykle prosta i nie wymaga skomplikowanych badań genetycznych. Ich koszt jest również niewielki. Są to badania ustalające poziom C1 inhibitora lub jego aktywności wykonywane przez wiele laboratoriów.

Czym grozi nieleczony obrzęk naczynioruchowy?

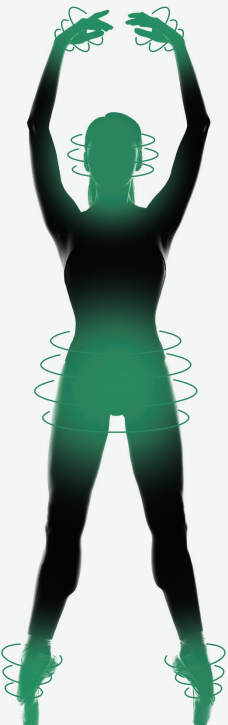
Napad obrzęku obejmujący okolice gardła i krtani może prowadzić do śmierci. Sama w swojej praktyce lekarskiej spotkałam się ze zgonami młodych pacjentów, u których występowały symptomy choroby, np. częste bóle brzucha i obrzęki skóry, a którzy nie chcieli poddać się diagnozie. My jako

lekarze bardzo namawiamy wszystkich, u których występują obrzęki nieustępujące po przyjęciu leków antyalergicznych, oraz ich rodziny, by się badali, a po rozpoznaniu choroby leczyli.

O czym powinni pamiętać pacjenci chorujący na wrodzony obrzęk naczynioruchowy oraz ich rodziny?

Przed wszystkim pacjenci powinni się badać wraz z całą swoją rodziną, bo tak jak wspominałam, HAE jest chorobą dziedziczną. Po rozpoznaniu należy starać się eliminować czynniki, które mogą powodować obrzęk. Często nie jest to łatwe, ponieważ mogą to być np. stres czy uraz. Ważne jest zabezpieczenie farmakologiczne chorych przed planowanym zabiegiem operacyjnym czy niektórymi cięższymi zabiegami stomatologicznymi. Nasi pacjenci wiedzą, że przed operacją czy też wizytą u stomatologa muszą przyjmować leki przeciwdziałające obrzękom. Wiedza o tej chorobie jest niezwykle ważna, ponieważ napad może wystąpić nawet po kilku-kilkunastu godzinach od zabiegu, np. w godzinach nocnych, podczas snu pacjenta, a jeśli dotyczy okolic gardła i krtani, to może być bardzo niebezpieczny i powodować trudności w oddychaniu. Wówczas może być konieczna jak najszybsza pomoc lekarska.

 Więcej informacji na stronie: chorobyrrzadkie.com



Masz nawracające obrzęki i leki przeciwhistaminowe nie działają?

Sprawdź! Może to Wrodzony Obrzęk Naczynioruchowy, który nieleczony może zagrażać życiu.

Jeśli choć raz w życiu doświadczyłeś/łaś:

- ▶ wolno narastającego i bolesnego obrzęku dłoni, stopy, krocza
- ▶ obrzęku krtani lub gardła z uczuciem przeszkody w gardle, zaburzeniem połykania oraz dusznością
- ▶ nagłych napadów bólu brzucha bez przyczyny klinicznej

Poproś swojego lekarza o skierowanie na proste badanie w kierunku Wrodzonego Obrzęku Naczynioruchowego

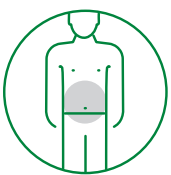
Wystarczy próbka krwi

Zagrożenia

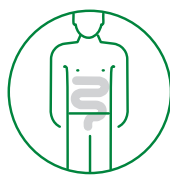


Obrzęk krtani
ZAGRAŻA ŻYCIU





Objawy brzuszne mogą mylnie wskazywać na
OSTRY BRZUCH



Przy masywnym obrzęku jelit, jego światło lub pozajelitowo w jamie otrzewnowej może dojść do
OMDLEŃ BĄDŹ WSTRZĄSU HIPERWOLEMICZNEGO
Charakterystyczny brak gorączki

CSL Behring sp. z o.o.
ul. A. Branickiego 17, 02-972 Warszawa
tel.: +48 22 213 22 65
faks.: +48 22 213 22 69
www.cslbehring.com

Ref.: Porębski G. et al: Postępowanie we wrodzonym obrzęku naczynioruchowym z niedoboru inhibitora C1 – stanowisko Sekcji HAE Polskiego Towarzystwa Alergologicznego. Część I i II: klasyfikacja, patofizjologia, objawy kliniczne i rozpoznanie. Alergologia Polska – Polish Journal of Allergology 2018; 5, 2: 98–108. POL-CRP-0093

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.



Agnieszka Dolna
Onkofundacja Alivia

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 kategorii 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 dotykających 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 mielomonocyтова, 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.
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 pacjenckimi 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 nierefundowanego 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 nierefundowane terapie. Do tej pory przekazaliśmy chorym już ponad 25 milionów złotych.

Więcej informacji na stronie:
chorobyrzadkie.com

Swixx  **BioPharma**
Modern Medicines for All

Nowoczesne leczenie chorób rzadkich i ultrarzadkich

www.swixxbiopharma.com



Chłoniak Hodgkina – rzadka choroba, którą mamy szansę wyleczyć!

Rzadkie choroby, szczególnie nowotworowe, zazwyczaj mają niewielkie szanse na ich całkowite wyleczenie. Inaczej jest jednak w chłoniaku Hodgkina, który jest uleczalny w 90 procent przypadków.

Prof. dr hab. n. med. Iwona Hus
Prezes Polskiego
Towarzystwa
Hematologów
i Transfuzjologów

Czym charakteryzuje się choroba Hodgkina? Jak przedstawia się jej profil epidemiologiczny?

Chłoniak Hodgkina to nowotwór wywodzący się z komórek układu chłonnego. Obecnie dzielimy tę chorobę na różne podtypy histologiczne, a klinicznie na różne stadia zaawansowania. W rozpoznaniu najistotniejsze jest to, z jakim stopniem zaawansowania chłoniaka Hodgkina mamy do czynienia. Do niedawna uważano, że o rokowaniu świadczy podtyp tej choroby, teraz wiemy, że najważniejsze jest ustalenie stadium, czy jest to np. pierwsze, czy też czwarte. Choroba ta należy do agresywnych, co oznacza, że kluczowe jest szybkie wdrożenie odpowiedniego leczenia.

Jeśli chodzi o częstość występowania chłoniaka Hodgkina, wyróżniamy dwa szczyty zachorowań. Pierwszy dotyczy młodych dorosłych, drugi – osób po 55. roku życia. Szacunkowo mamy w Polsce 800-1000 zachorowań rocznie, co oznacza, że jest to rzadka choroba nowotworowa w stosunku do innych nowotworów.

Jakie są typowe objawy choroby?

Pierwszym, najczęstszym objawem jest niebolesne powiększenie węzłów chłonnych. W przypadku choroby Hodgkina mogą to być np. węzły obojętne. Objaw ten już powinien skłaniać do wizyty u lekarza. Symptomy zależą także od lokalizacji chłoniaka. Jeśli jest to np. powiększenie węzłów śródpiersia, to objawem może być dopiero zespół żyły górnej. W przypadku lokalizacji zmian w jamie brzusznej objawy mogą być późne i nieswoiste. Należy pamiętać również o objawach ogólnych, które wskazują na zaawansowany stopień

choroby nowotworowej. Nie są one typowe dla chłoniaka Hodgkina, lecz związane z postępowaniem choroby nowotworowej. Są to: gorączka powyżej 38 stopni Celsjusza bez innych cech infekcji, zmniejszenie masy ciała (powyżej 10 proc. w ciągu 6 miesięcy), nocne poty, osłabienie. Dodatkowo z samą chorobą Hodgkina może być związany świąd skóry, występujący bez zmian na skórze. Wśród odchyleń w morfologii krwi możliwe są: niedokrwistość, nadpłytkowość i limfopenia.

Jak diagnozuje się chorobę Hodgkina?

Podstawowym elementem diagnostyki jest pobranie węzła chłonnego. Wykonuje się biopsję otwartą, pobierając cały węzeł w celu oceny histopatologicznej. Po ustaleniu rozpoznania należy ocenić stadium zaawansowania choroby Hodgkina za pomocą badania PET/TK (pozytonowa tomografia emisyjna połączona z tomografią komputerową). Od stopnia zaawansowania choroby uzależnione jest leczenie.

Jakie wyróżniamy typy morfologiczne i stadia zaawansowania choroby?

Typy morfologiczne oceniamy podczas badania histopatologicznego. Mamy też dwa rodzaje chłoniaka Hodgkina: postać klasyczną i nieklasyczną, guzkową z przewagą limfocytów. Tę pierwszą rozpoznajemy w 90-95 proc. przypadków, tę drugą w 5-10 proc., najczęściej u mężczyzn, młodych lub w średnim wieku. W postaci klasycznej są cztery podtypy, takie jak: podtyp bogaty w limfocyty, podtyp mieszanokomórkowy, stwardnienie guzkowe, podtyp ubogi w limfocyty, z przewagą limfocytów. W obu postaciach wyróżniamy cztery stadia zaawansowania według klasyfikacji z Lugano.

”
Chłoniaka Hodgkina leczymy z intencją całkowitego wyleczenia lub uzyskania długiego przeżycia, co udaje się w 80-90 proc. przypadków.

Jak wygląda leczenie i dostęp do niego w Polsce?

Chłoniaka Hodgkina leczymy z intencją całkowitego wyleczenia lub uzyskania długiego przeżycia, co udaje się w 80-90 proc. przypadków. Podstawowe metody leczenia to chemioterapia, radioterapia i najnowsza z nich – immunoterapia z przeciwciałami monoklonalnymi. W zależności od stadium zaawansowania stosuje się różną liczbę cykli chemioterapii w mniej zaawansowanych stadiach połączoną z radioterapią. W przypadku nawrotu choroby u młodszych chorych w dobrym stanie ogólnym stosuje się tzw. chemioterapię ratunkową, a po uzyskaniu odpowiedzi wysokodawkowaną chemioterapię i autologiczną transplantację komórek krwiotwórczych. W immunoterapii stosuje się dwa przeciwciała, które są refundowane w ramach programów lekowych u chorych na oporną/nawrotną postać chłoniaka Hodgkina w Polsce: brentuksymab wedotyny i niwolumab.

i
Więcej informacji
na stronie:

chorobyrrzadkie.com

 PROBLEM

Fenyloketonuria, czyli dieta na całe życie

Istnieje wiele chorób, które są uciążliwe dla naszego życia codziennego. Czasem jednak możemy tak zorganizować swoje leczenie, by choroba nie stawiała nam na przeszkodzie w realizacji celów zawodowych i prywatnych. Tak właśnie jest z fenyloketonurią.



Dr n. med.
Agnieszka Chrobot
Poradnia Chorób Metabolicznych,
Wojewódzki Szpital Dziecięcy im.
J. Brudzińskiego
w Bydgoszcy

Czym jest fenyloketonuria? Jak jest diagnozowana i jakie są rokowania pacjentów?

Fenyloketonuria jest wrodzonym, uwarunkowanym genetycznie błędem metabolizmu. Polega na ograniczonej aktywności lub braku enzymu – hydroksylazy fenyloalaninowej, przekształcającej fenyloalaninę w tyrozynę. W przypadku braku lub ograniczonej aktywności tego enzymu we krwi pacjenta znajduje się wysoki poziom fenyloalaniny. Przechodzi ona przez barierę krew-mózg do ośrodkowego układu nerwowego i powoduje wiele konsekwencji, w tym zaburzenia neuroprzekaznictwa, niepełnosprawność intelektualną, a nawet zaburzenia psychiczne.

Fenyloketonurię diagnozuje się podczas badań przesiewowych u noworodków. Są to badania polegające na pobraniu krwi z pięty dziecka na bibułę. Gdy wynik jest niepokojący – dziecko trafia na dalszą diagnostykę chorób metabolicznych. Wczesne rozpoznanie i wdrożenie leczenia może skutecznie uchronić przed m.in. niepełnosprawnością intelektualną.

Jak wygląda leczenie pacjentów?

Jest to przede wszystkim leczenie żywieniowe. Fenyloalanina, której poziom w tej chorobie jest zbyt wysoki, to aminokwas egzogenny dostarczany z pożywienia. Należy zatem go

znacznie ograniczyć za sprawą diety niskofenyloalaninowej. Leczymy pacjenta głównie specjalistycznymi preparatami bez fenyloalaniny, przepisywanymi na receptę. Ich proporcje w ogólnej diecie pacjenta powinny wynosić 80 procent zapotrzebowania białkowego. Reszta to niskofenyloalaninowe produkty spożywcze. Ważna jest też edukacja pacjenta i opieka w postaci zespołu terapeutycznego.

Jak przedstawia się zwyczajowa dieta w tej chorobie i jak długo musi być stosowana?

Dieta fenyloalaninowa jest dietą niskofenyloalaninową. Pacjenci muszą wykluczyć mleko, sery, jajka, mięso, ryby, tradycyjny chleb, ryż i makarony. Natomiast istnieje żywność niskobiałkowa PKU, czyli specjalne ryże, makarony, pieczywo itp. Są one oznaczone w sklepach literami PKU. Oczywiście chorzy mogą spożywać owoce i warzywa z wykluczeniem warzyw strączkowych, ponieważ zawierają one dużą ilość białka. Dietę tą należy stosować do końca życia, ponieważ wysokie stężenie fenyloalaniny jest niebezpieczne w każdym wieku. U dzieci może się objawiać m.in. brakiem koncentracji i agresją, u dorosłych np. zaburzeniami psychicznymi.

Jak ważne dla zdrowia jest przestrzeganie zaleceń lekarskich i dietetycznych, zwłaszcza u kobiet ze względu na fenyloketonurię matczyną?

Utrzymywanie odpowiednich poziomów fenyloalaniny w surowicy krwi jest bardzo ważne u dziewcząt/kobiet w wieku okołokoncepcyjnym. Nie chodzi wyłącznie o samą ciążę, ale też o przygotowanie do niej. Pacjentki z fenyloketonurią muszą szczególnie o siebie dbać w tym okresie, ponieważ fenyloalanina przechodzi przez barierę łożyskową. Generuje to szereg wad wrodzonych u dziecka, co nazwane jest zespołem fenyloketonurii matczynej. Matka musi być pod stałą kontrolą metaboliczną.

Jakie działania podejmowane są, żeby wspierać specjalistów i pacjentów z PKU?

W kwestii medycznej chorzy na fenyloketonurię są pod opieką ośrodków chorób metabolicznych. Jeśli chodzi jednak o samą opiekę pozamedyczną, tworzymy wszelkiego rodzaju kampanie edukacyjne (przed pandemią np. warsztaty kulinarne) motywujące pacjentów do przestrzegania zaleceń. Dzięki akcji Fenymenalni pokazujemy, że z fenyloketonurią można żyć i sprawnie funkcjonować nie tylko społecznie, ale i zawodowo. Współorganizujemy spotkania dla pacjentów, materiały informacyjne i poradniki itp.



METABOLICS

Jesteśmy liderem w obszarze żywności specjalnego przeznaczenia medycznego stosowanej w postępowaniu dietetycznym, w przypadku rzadkich wrodzonych wad metabolizmu*.

Oferujemy najszerszy wybór produktów, w różnych formach i smakach, by móc odpowiadać na indywidualne potrzeby pacjentów*.

Trzymam dietę, ale nic mnie nie powstrzyma

Chcąc otoczyć pacjentów kompleksową opieką, już od 7 lat prowadzimy największy w Polsce serwis edukacyjny i społecznościowy dla chorych na fenyloketonurię oraz osób bliskich ich sercu – **PKU Connect**.

Każdego dnia inspirujemy społeczność PKU do podejmowania wyzwań, realizacji marzeń i czerpania z życia pełnymi garściami.

Bo wiemy, że oni są
FENYMEENALNI

*na podstawie comiesięcznego raportu NFZ Komunikat DGL, styczeń 2022



odwiedź nasze strony!
[nutricia.pl](#)
[fenymenalni.pkuconnect.pl](#)

Nutricia Polska Sp. z o.o.
ul. Bobrowiecka 8, 00-728 Warszawa
METB/PKU/26/01/2022

 EKSPERT

Nocna napadowa hemoglobinuria – co musimy o niej wiedzieć?

Nocna napadowa hemoglobinuria nie jest ani nocna, ani napadowa. To przewlekły, niebezpieczny dla organizmu stan, który w pewnych momentach może się nasilać. Występowanie PNH w Polsce jest z pewnością niedoszacowane, częściowo ze względu na podstępny przebieg kliniczny, ale także dezinformującą nazwę choroby, wskazującą na jedynie niewielki fragment jej obrazu klinicznego.



Prof. dr hab. n. med. Jadwiga Dwilewicz-Trojaczek
Sekcja ds. zespołów mielodysplastycznych Polskiej Grupy ds. Leczenia Białaczek u Dorosłych (PALG)

Nocna napadowa hemoglobinuria to bardzo rzadka choroba. Czym się ona charakteryzuje?

Nocna napadowa hemoglobinuria to schorzenie, w którym dochodzi do spontanicznej mutacji jednego z genów. Doprowadza to do braku cząsteczek na powierzchni komórek układu krwiotwórczego. Cząsteczki te chronią erytrocyty i inne składowe krwi (płytki krwi, limfocyty, neutrofile, monocyty) przed atakiem dopełniacza. Gdy ich nie ma, ochrona nie jest zapewniona. Dochodzi do niekontrolowanej hemolizy, czyli rozpadu krwinek czerwonych. Hemoliza objawia się głęboką niedokrwistością wymagającą przetoczenia krwi. Niekiedy powstające przełomy hemolityczne zagrażają życiu. Hemoliza wpływa także na powstawanie choroby zatorowo-zakrzepowej. W procesie tym zakrzepica pojawia się np. w żyłę wrotnej, w żyłach wątrobowych, w naczyniach mózgowych, naczyniach skóry i jamy brzusznej. NNH może doprowadzić również do uszkodzenia nerek, nadciśnienia płucnego.

Jak wygląda ścieżka diagnostyczna pacjenta?

Najczęściej pacjenci zgłaszają się do specjalisty z niedokrwistością o różnym stopniu nasilenia. Dlatego diagnostyka jest skierowana na poznanie przyczyny. Jest to bardzo rzadka choroba (1-2 przypadki na milion), dlatego ścieżka diagnostyczna może być nieco utrudniona. Podczas analizy badań krwi w nocnej napadowej hemoglobinurii

zauważa się podwyższone stężenie bilirubiny, wzrost aktywności dehydrogenazy mleczanowej (LDH), czyli cechy hemolizy. Rozpad erytrocytów nie ma tła immunologicznego, o czym świadczy ujemny odczyn Coombsa. Wykonuje się następnie badanie sprawdzające brak cząsteczek ochronnych (kotwic) na powierzchni granulocytów. Oczywiście przy rozpoznaniu należy wykluczyć też inne poważne schorzenia powodujące hemolizę. Nocną napadową hemoglobinurię możemy podejrzewać u pacjentów z anemią hemolityczną i zmagających się z zakrzepicą w nietypowych miejscach.

Postawienie diagnozy wiąże się również z koniecznością podjęcia leczenia. Jakie możliwości terapeutyczne mają w tym zakresie pacjenci?

Podstawą leczenia jest zatrzymanie aktywności dopełniacza atakującego komórki krwi. Taką zdolność ma ekulizumab do podawania dożylnego – początkowo co tydzień, a po miesiącu co dwa tygodnie. Przeciwciało monoklonalne ma także zdolność przeciwdziałania chorobie zakrzepowej. Obecnie dostępność tego leku w Polsce jest ograniczona. Drugą metodą terapeutyczną jest wprowadzenie leku o przedłużonym działaniu (ravulizumab) – wlewy wykonywane są rzadziej (co osiem tygodni), co jest bardziej komfortowe dla pacjenta. Ma on też większą skuteczność

w ograniczeniu aktywności dopełniacza. Niestety lek ten nie jest refundowany w Polsce. Stale jednak poszerza się pula możliwości i pacjenci są kierowani na różnego rodzaju badania kliniczne. Obecnie zarejestrowany jest kolejny inhibitor dopełniacza, działający na inną jego składową niż leki wymienione powyżej.

Z czym mierzy się osoba zdiagnozowana i jak wygląda życie z tą chorobą?

Choroba objawia się przede wszystkim hemolizą, czyli niszczeniem krwinek czerwonych. Inne objawy to uczucie ogromnego osłabienia, a także skłonność do zakrzepów. Przełomy hemolityczne niebezpieczne dla zdrowia i życia pacjenta mogą pojawić się pod wpływem wielu czynników. Może to być infekcja, co zauważyliśmy w przypadku przebiegu zakażeniem COVID-19. Innym powodem nasilonej hemolizy może być wszelkiego rodzaju uraz lub operacja. Podczas tych zaplanowanych operacji należy odpowiednio wcześniej zabezpieczyć pacjenta, który powinien być pod stałą opieką lekarską.

Leczenie musi być stosowane już do końca życia, chyba że pacjent zdecyduje się na transplantację komórek krwiotwórczych (allotransplantacja). Wyniki tego zabiegu są jednak gorsze u pacjentów z chorobą zakrzepową oraz mogą nieść za sobą wiele powikłań. Bardzo rzadko chorzy decydują się na takie rozwiązanie.

 WYZWANIA

Hemofilia – jak ją leczymy w Polsce?

Hemofilia to choroba rzadka, obecnie zdiagnozowano ją u ok. 3 tys. pacjentów w Polsce. To schorzenie sprzężone z płcią, co oznacza, że chorują na nią głównie mężczyźni, a kobiety są nosicielkami.



Prof. dr hab. n. med. Krzysztof Chojnowski
Kierownik Zakładu Zaburzeń Hemostazy UM w Łodzi, WWCOiT im. M. Kopernika

Jakie są główne typy hemofilii i jej klasyfikacja?

Występuje w dwóch odmianach: hemofilia A, gdy brakuje czynnika VIII krzepnięcia, oraz B, gdy brakuje czynnika IX. Hemofilia A występuje 5-6 razy częściej niż hemofilia B. Przebieg kliniczny obu hemofilii jest identyczny, natomiast zależy od stopnia niedoboru czynnika krzepnięcia. Wyróżniamy trzy postacie tej choroby: ciężka (czynnik jest poniżej 1 proc. normy), umiarkowana (1-5 proc.)



Hemofilia jest chorobą nieuleczalną.

oraz łagodna (5-40 proc.). Ciężka postać hemofilii występuje u ponad 50 proc. chorych, a trzeba pamiętać, że przebiega ona z bolesnymi krwawieniami do stawów, co przy braku odpowiedniej terapii może skutkować poważnymi zmianami zwyrodnieniowymi (tzw. artropatia hemofilowa), ze zniekształceniem i zmniejszeniem ruchomości stawów. W tej postaci występują także krwawienia zagrażające życiu (np. śródczaszkowe czy z przewodu pokarmowego).

Jak diagnozowana jest hemofilia?

Aby ją zdiagnozować, podobnie jak w innych skazach krwotocznych, najpierw wykonujemy badania przesiewowe, a w przypadku podejrzenia hemofilii specjalista zleca oznaczenie aktywności czynnika VIII i IX, co pozwala rozpoznać konkretny podtyp oraz postać hemofilii.

Jakie są metody leczenia hemofilii? Jak na przestrzeni ostatnich lat się one zmieniły?

Trzeba przede wszystkim podkreślić, że hemofilia jest chorobą nieuleczalną. Leczenie krwawień w hemofilii polega na uzupełnieniu brakującego czynnika krzepnięcia, który w postaci koncentratu wstrzykuje się dożylnie. Takie postępowanie nie zapobiega artropatii hemofilowej ani groźnym dla życia krwawieniom, dlatego standardem leczenia ciężkiej hemofilii jest profilaktyczne podawanie koncentratu niedoborowego czynnika krzepnięcia 2-3 razy w tygodniu już od 1-2. roku życia. Warto podkreślić, że właśnie jakoś koncentratów na przestrzeni lat znacznie się zmieniła. Te stosowane obecnie są nie tylko skuteczne, ale również w pełni bezpieczne. Do leczenia wprowadzono koncentraty czynników o przedłużonym działaniu, które można stosować w profilaktyce rzadziej, np. raz w tygodniu. Mamy też pacjentów, zwłaszcza z hemofilią A, którzy wytworzyli inhibitor neutralizujący działanie podawanego czynnika krzepnięcia. Jest to najtrudniejsza do leczenia

grupa chorych, ponieważ stosowane dotychczas koncentraty czynników krzepnięcia są nieskuteczne. Wymagają oni stosowania bardzo kosztownych koncentratów czynników, które omijają inhibitor. Co ważne, do leczenia pacjentów z hemofilią A powikłaną inhibitorem zostało wprowadzone przeciwciało monoklonalne (emicizumab), które zastępuje w kaskadzie krzepnięcia czynnik VIII.

Czym jest Narodowy Program Leczenia Chorych na Hemofilię i Pokrewne Skazy Krwotoczne na lata 2019-2023 i do czego upoważnia pacjentów?

Chorzy na hemofilię wymagają kompleksowej opieki. Jest to ujęte w nowej edycji Narodowego Programu Leczenia Hemofilii i Pokrewnych Skaz Krwotocznych na lata 2019-2023. To z jednej strony dostęp do koncentratów czynników krzepnięcia, a z drugiej opieka w specjalistycznych ośrodkach, gdzie oprócz hematologa pacjenci są leczeni przez innych specjalistów, mają dostęp do rehabilitacji i diagnostyki laboratoryjnej, która umożliwia np. szybkie wykrycie inhibitora. Zapisy Narodowego Programu przewidują również możliwość wprowadzenia do leczenia hemofilii nowych terapii. Dzięki temu już ponad 30 pacjentów z hemofilią powikłaną inhibitorem otrzymuje niezwykle skuteczne leczenie emicizumabem. Realizacja Programu zapewni poprawę standardu leczenia chorych na hemofilię i poprawę jakości ich życia.

 Więcej informacji na stronie:

[chorobyrrzadkie.com](#)