

 EKSPERT

„Wyklucza społecznie” – PBC okiem specjalisty, od diagnozy do leczenia

Przewlekłe zmęczenie, wykraczające poza ramy fizycznego wyczerpania, oraz uporczywy świąd skóry – to codzienność chorych na pierwotne zapalenie dróg żółciowych (PBC). Dla tych, którzy nie odpowiadają na pierwszą linię leczenia, opracowano nowoczesne terapie – dostępne w Polsce, ale nierefundowane.



Dr Maciej Janik
Klinika Hepatologii,
Transplantologii
i Chorób Wewnętrznych
Warszawskiego
Uniwersytetu
Medycznego, członek
zarządu Europejskiej
Sieci Ośrodków
Referencyjnych
(ERN RARE-LIVER)

Czym jest PBC i czym różni się od innych chorób autoimmunologicznych wątroby?

PBC to rzadka, przewlekła autoimmunologiczna choroba wątroby – jeśli nie jest leczona, postępuje. Dochodzi w niej do uszkodzenia przewodników żółciowych, a akumulacja żółci i metabolitów w wątrobie wywołuje proces zapalny i postępujące włóknienie narządu. Na tym podłożu rozwija się marskość i jej powikłania, łącznie z niewydolnością wątroby, koniecznością transplantacji albo przedwczesną śmiercią.

PBC występuje typowo u kobiet po 45. roku życia. Czynniki szybkiej progresji choroby są natomiast płęć męska i zachorowanie w młodym wieku, często przed 45. rokiem życia.

Jakie są typowe objawy PBC?

To przede wszystkim przewlekłe zmęczenie, które nie polega na męczliwości mięśni. Mówimy tu o zmęczeniu centralnym, nieustępującym nawet po przespanej nocy

u osoby mocno zmobilizowanej do podjęcia aktywności. Co trzeci pacjent cierpi z powodu istotnego świądu skóry. Ponieważ te objawy są niespecyficzne, pacjenci często nie mają odpowiednio ukierunkowanej ścieżki diagnostycznej. Lekarze mogą szukać przyczyn zmęczenia w chorobach tarczycy, zaburzeniach krwi czy chorobach reumatologicznych. Świąd skóry w pierwszej kolejności kojarzy się natomiast ze zmianami dermatologicznymi, alergiami, a nie z chorobą wątroby. To znacznie wydłuża czas do postawienia prawidłowego rozpoznania, często liczony w latach.

Jak wygląda proces diagnostyczny PBC?

Pierwszym krokiem są tanie badania krwi – podstawowe próby wątrobowe (AST, ALT, ALP, GGTP oraz bilirubina). W PBC występują podwyższone parametry cholestazy (fosfatazy zasadowej (ALP) i glutamylotranspeptydazy (GGTP) – w takim przypadku pacjent jest kierowany na

USG jamy brzusznej. Te dwa etapy diagnostyki są dostępne u lekarza POZ. Przewlekła cholestaza (podwyższona aktywność ALP i GGTP) oraz prawidłowy obraz USG jamy



Czynniki szybkiej progresji choroby są płęć męska i zachorowanie w młodym wieku.

brzusznej powinny być argumentem za poszerzeniem diagnostyki (w tym wykonanie autoprzeciwciał czy rozważenie cholangio-MR). Może być to również odpowiedni moment na skierowanie do opieki specjalistycznej hepatologa lub gastroenterologa.





Kluczowe jest szybkie ustalenie przyczyny cholestazy i wdrożenie leczenia. Jako ośrodek referencyjny, członek ERN RARE-LIVER, skupiamy pacjentów z całej Polski z rzadkimi chorobami wątroby. W naszej klinice opiekujemy się ponad 800 pacjentami z PBC. Badania w grupie pacjentów z naszego ośrodka pokazują, że choroba dotyka coraz



Przewlekła cholestaza oraz prawidłowy obraz USG jamy brzusznej powinny być argumentem za poszerzeniem diagnostyki.

młodszych pacjentów, a ponad 10 proc. pacjentów stanowią mężczyźni, co stanowi czynnik ryzyka progresji choroby. Badając perspektywę pacjentów z PBC, aż 40 proc.

pacjentów zgłasza przewlekłe, istotne zmęczenie, a ponad 30 proc. istotny świąd skóry.

Czy PBC może prowadzić do wykluczenia społecznego?

Wspomniane objawy bardzo istotnie wpływają na jakość życia, zarówno fizyczną, jak i psychiczną. Regularnie badamy ten aspekt wpływu choroby przez specjalne kwestionariusze, w których poza świadem i zmęczeniem pacjent ocenia wpływ choroby na zdolności poznawcze, funkcjonowanie społeczne czy objawy depresji. Sam świąd skóry bardzo mocno wyklucza społecznie. Pacjenci mają poczucie, że są oceniani przez środowisko jako osoby, które mają problemy z należytą higieną. Z powodu zadrapań na ciele, aż do krwi, zarówno unikają spotkań towarzyskich, jak i mają niską jakość snu. Zmęczenie powoduje z kolei wycofanie się z życia zawodowego, a współwystępujące zaburzenia snu pogłębiają poczucie wyczerpania. Co ważne, poprawa wyników badań z krwi nie zawsze oznacza poprawę objawów choroby.

Jakie są najnowsze osiągnięcia w leczeniu pacjentów z PBC?

Od dawna w PBC stosujemy kwas ursodeoksycholowy [UDCA – red.], na który odpowiada wysoki odsetek

pacjentów, około 65 proc. Dla pozostałych 35 proc. chorych mamy terapię opartą na fibratach, które nie są zarejestrowane w tym wskazaniu i nie są refundowane, choć są tanie i dostępne.



Pacjenci mają poczucie, że są oceniani przez środowisko jako osoby, które mają problemy z należytą higieną.

Półtora roku temu zostały zarejestrowane nowe terapie PBC – selektywne agonisty receptorów PPAR. To leki rozwijane w tym wskazaniu, jako II linia leczenia PBC. Wyniki badań rejestracyjnych pokazały dobre wyniki terapii elafibranorem i seladelparem, a kolejne publikacje potwierdzają skuteczność i pokazują również pewną poprawę w leczeniu objawów. Konieczne jest włączenie ich do możliwości leczenia u naszych pacjentów.



Czytaj więcej na stronie: chorobyrrzadkie.com

WAŻNE



PBC wymaga szybszego rozpoznania i dostępu do nowoczesnych terapii

Choć pierwotne zapalenie dróg żółciowych (PBC) uznawane jest za chorobę rzadką, w rzeczywistości dotyczy tysięcy osób w Polsce, głównie kobiet po 40. roku życia. Niespecyficzne objawy przez długi czas nie są łączone z dolegliwościami ze strony wątroby, co opóźnia rozpoznanie. O wyzwaniach diagnostycznych, terapeutycznych oraz o stereotypach, z jakimi mierzą się chorzy, rozmawiamy z Barbarą Pepke, prezeską Fundacji Gwiazda Nadziei.



Barbara Pepke
Prezes Fundacji
Gwiazda Nadziei, lider
Koalicji Hepatologicznej

W jaki sposób PBC wpływa na codzienne funkcjonowanie pacjentów?

Najczęstsze objawy, na które skarżą się pacjenci, to przewlekłe zmęczenie, które nie ustępuje mimo odpoczynku czy po przespanej nocy, oraz bardzo uporczywy świąd. W zaawansowanej chorobie swędzi nawet skóra między palcami. Dolegliwości nasilają się wieczorem i utrudniają sen. Niektórzy pacjenci polewają się wtedy gorącą wodą, co przynosi im chwilową ulgę. Drapanie i ślady uszkodzeń na skórze nie pozostają niezauważone przez otoczenie i spotykają się z krzywdzącymi ocenami. Pacjenci są posądzani o brak higieny. Poza tym panuje przekonanie, że na chorobę wątroby trzeba sobie zasłużyć – że ma to związek z nadużywaniem alkoholu. Taka stygmatyzacja działa przygnębiająco.

PBC to choroba nie tylko fizyczna, ale też mocno obciążająca psychikę. Często prowadzi do wycofania z życia zawodowego i społecznego.

Jak wygląda obecna sytuacja pacjentów w Polsce? Z jakimi największymi wyzwaniami się borykają?

Problemem jest późna diagnoza. PBC dotyczy głównie kobiet po 40. roku życia. Objawy choroby często są bagatelizowane i bywają tłumaczone okresem przekwitania. Zanim pacjentka trafi do hepatologa, jest odsyłana

do dermatologów, psychiatrów i lekarzy innych specjalizacji. Droga do diagnozy trwa nawet latami. Wśród podopiecznych naszej fundacji są panie, u których PBC zdiagnozowano dopiero w zaawansowanym stadium, gdy doszło już do marskości wątroby, encefalopatii, wodobrzusza i konieczne było przeszczepienie wątroby.

Kolejnym wyzwaniem jest to, że dostępne leczenie nie przynosi efektów u wszystkich chorych. Na obecnie refundowaną terapię [kwas ursodeoksycholowy – red.] reaguje tylko 50-60 proc. pacjentów. Nadzieją dla pozostałych są nowe cząsteczki, które już zostały zarejestrowane, ale niestety nie są jeszcze objęte refundacją. Co ważne, nie tylko spowalniają one postęp choroby, ale mogą zmniejszyć najbardziej dokuczliwe objawy: zmęczenie i świąd skóry.

Jakie zmiany systemowe uważa pani dziś za najpilniejsze?

Priorytetowa jest refundacja nowych opcji terapeutycznych dla pacjentów, którzy nie odpowiadają na dotychczasowe leczenie. Poważną barierą systemową jest dostęp do poradni hepatologicznych. W niektórych regionach na wizytę trzeba czekać rok. Dlatego tak ważna jest edukacja lekarzy różnych specjalności, aby wcześniej kojarzyli niespecyficzne objawy z chorobami wątroby.

W jaki jeszcze sposób Fundacja Gwiazda Nadziei wspiera osoby z PBC?

Chorzy często nie mogą pracować. Mamy pod opieką pacjentki po przeszczepach, żyjące z renty, obciążone wielochorobowością. Trudno im związać koniec z końcem. Fundacja wspiera je finansowo ze środków pochodzących z 1,5 proc. podatku, które gromadzą na swoich subkontach. Refundujemy koszty leków, pokrywamy wydatki związane z dojazdami do lekarzy oraz dofinansowujemy inne potrzeby wynikające z procesu leczenia.

”

PBC to choroba nie tylko fizyczna, ale też mocno obciążająca psychikę.

Oprócz tego jesteśmy głosem pacjentów – ambasadorami chorych. Zabiegamy o ich prawa, dostęp do nowoczesnych terapii, zwiększamy świadomość na temat chorób wątroby wśród lekarzy i całego społeczeństwa, np. poprzez najnowszą kampanię „Zdrowa Wątroba”.



Czytaj więcej na stronie:
chorobyrzadkie.com