

Choroby rzadkie

Gosia i Piotr Koślowie ▶ 16-17

Zrobiliśmy nieformalny doktorat na temat etapów rozwoju dziecka, żeby wiedzieć, jak walczyć o kolejne kamienie milowe



05

EKSPERT

Jak leczymy SMA?
„Większość pacjentów
osiągnęła istotną poprawę”

06

NOWOŚCI

Badania, które
zmieniają
przyszłość

08

WYZWANIA

Rzadkie
choroby, liczne
wyzwania

W WYDANIU

WYZWANIA

**Dr Maciej Janik**

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

**Aleksandra Milczarek**

Osiemnastka w XLH to nie święto, ale widmo utraty terapii

**Dr hab. n. med.****Magdalena Czeredys**

Badania choroby Huntingtona. Gdzie jesteśmy?

**Dr n. ekon. Małgorzata Gałązka-Sobotka**

Leczenie hemofilii wymaga złożonych rozwiązań systemowych

Business Developer: **Wojciech Laskowski**

(wojciech.laskowski@mediaplanet.com,

+48 576 935 165) Senior Project Manager:

Julia Wrzosek (julia.wrzosek@mediaplanet.com,

+48 576 935 602) Content and Production Manager:

Izabela Krawczyk Managing Director: **Krystyna****Miłoszewska** Skład: **Mediaplanet** Opracowanieredakcyjne: **Izabela Rzepecka** Fotografie:**Maciej i Małgosia, IDRM University of Oxford,****Jan Szorc, stock.adobe.com, zasoby własne**Kontakt e-mail: **pl.info@mediaplanet.com** Adres:**MEDIAPLANET PUBLISHING HOUSE SP. Z O.O.,**

ul. Zielna 37, 00-108 Warszawa

chorobyrzadkiePL **mediaplanetpl** **Mediaplanet.Poland** **mediaplanet**Czytaj więcej na stronie:
chorobyrzadkie.com

Czas zmian dla chorób rzadkich

Choć widać postęp, pacjenci wciąż czekają na pełną realizację zapisów Planu dla Chorób Rzadkich i realną poprawę codziennego funkcjonowania. Światowy Dzień Chorób Rzadkich staje się więc nie tylko momentem podsumowań, ale także przypomnieniem, jak pilne są systemowe decyzje przekładające się na codzienne życie chorych.

Przed nami uroczystość Światowego Dnia Chorób Rzadkich – jakich podsumowań poprzedniego roku możemy się spodziewać?

Zeszły rok przyniósł nam kilka sukcesów, ale też pewien niedosyt w kwestii realizacji zadań Planu dla Chorób Rzadkich. Od czasu przyjęcia Planu dla Chorób Rzadkich w roku 2021 Rada ds. Chorób Rzadkich wraz z ekspertami pracowała nad przygotowaniem rozwiązań, które miały zabezpieczyć sześć obszarów opisanych w Planie. Jako Krajowe Forum Orphan co roku pytamy przedstawicieli organizacji pacjenckich z obszaru chorób rzadkich, jak oceniają wdrażanie planu, czy zauważają zmiany, a jeśli tak, to w jakich obszarach, i muszę przyznać, że odpowiedzi nie są zbyt optymistyczne. Pacjenci czekają na te zmiany od lat, a jak sami mówią – Plan na papierze nic nie zmienia w ich codziennym życiu. Dlatego tak ważne jest pilne wprowadzenie zapisanych rozwiązań i mamy nadzieję, że wkrótce to nastąpi, a pacjenci odczują realną zmianę. Ale to też nie oznacza, że w chorobach rzadkich nic się nie dzieje, wręcz przeciwnie. Obserwujemy poprawę dostępu do farmakoterapii w chorobach rzadkich. Poza tym udało się stworzyć i odsłonić pierwszy i jedyny w Polsce mural dla chorób rzadkich z zebra, w samym centrum kampusu Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Zebra pojawia się również w państwa kampanii Luty dla Rzadkich „Więcej, niż możesz sobie wyobrazić”.

Tak, zebra jest symbolem różnorodności chorób rzadkich. Tak jak nie ma dwóch zebr o tym samym wzorze pasków, tak nie ma dwóch takich samych pacjentów z chorobami rzadkimi. W tegorocznej kampanii na naszym profilu na Facebooku chcieliśmy pokazać tę różnorodność, publikując historie pacjentów z różnymi chorobami rzadkimi. Hasło kampanii „Więcej, niż możesz sobie wyobrazić” pięknie oddaje potencjał i niezwykłość naszych pacjentów z chorobami rzadkimi, a historie pokazują bardzo wyraźnie, że czasem naprawdę niewiele potrzeba,

żeby prawdziwie zmienić życie drugiego człowieka – czasem wystarczy uśmiech, zrozumienie, drobny gest. W ramach kampanii otrzymaliśmy ogromną liczbę pięknych, wzruszających historii pacjentów, którzy udowadniają, że mimo trudności i często wielu przeszkód na drodze potrafią więcej, niż można sobie wyobrazić. To też pokazuje, jak ważne jest wsparcie rodziny, bliskich, systemu, dostępność diagnozy, rehabilitacji, terapii.



Obserwujemy poprawę dostępu do farmakoterapii w chorobach rzadkich.

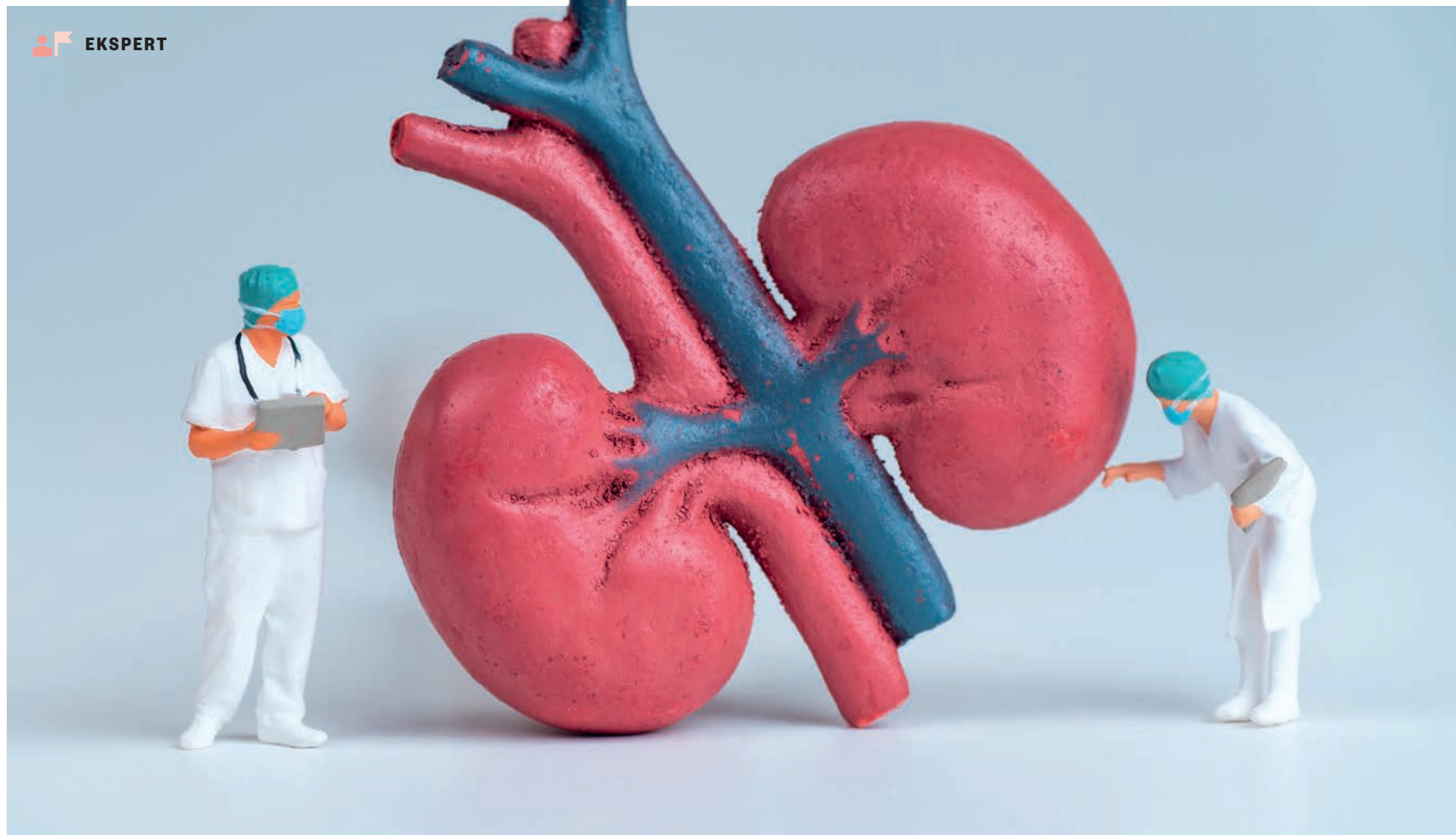
Czy Polacy są otwarci na osoby z chorobami rzadkimi?

Mamy piękne przykłady wsparcia np. sąsiadów, którzy zupełnie bezinteresownie zamienili się miejscem parkingowym, żeby sąsiadka z chorobą rzadką miała bliżej do drzwi klatki. Drobny gest dla jednej osoby może odmienić życie drugiej. Chcemy edukować i inspirować takimi pozytywnymi historiami, ponieważ niestety nadal obserwujemy brak wystarczającej wiedzy o chorobach rzadkich wśród ogółu społeczeństwa. Pacjenci nieustannie skarżą się, że są społecznie piętnowani, wykluczani, a czasem wręcz zarzuca im się udawanie lub lenistwo. To boli. Zresztą wykluczanie w równej mierze dotyczy osób z widoczną niepełnosprawnością – zupełnie jakby osoby nią dotknięte miały jakikolwiek wpływ na swoją chorobę, a przecież większość chorób rzadkich to choroby genetyczne. Obserwujemy te problemy od lat i dlatego wiemy, że kwestia edukacji społeczeństwa jest niezwykle ważna.

PARTNERZY



EKSPERT



Leczenie cystynozy nefropatycznej to wyścig z czasem

Cystynoza nefropatyczna to niezwykle rzadka choroba genetyczna, w której odkładanie cystyny w komórkach prowadzi do stopniowego uszkodzania narządów.



Prof. dr hab. n. med. Przemysław Sikora
Klinika Nefrologii
Dziecięcej, Uniwersytet
Medyczny w Lublinie

Jak wczesne leczenie chroni nerki, oczy i inne narządy dziecka przed nieodwracalnymi uszkodzeniami?

Cystynoza nefropatyczna ma charakter postępujący i prowadzi do ciężkiego uszkodzenia wielu narządów – najwcześniej nerek i oczu, a następnie także układu endokrynnego, mięśniowego i wielu innych. Wiąże się to również z upośledzeniem wzrastania skutkującego głęboką niskorosłością.

Obecnie dostępna terapia przyczynowa oparta na systemowym i miejscowym doocznym podawaniu cysteaminy nie pozwala niestety zupełnie wyleczyć tej choroby. Dzięki niej można jednak znacznie spowolnić rozwój powikłań narządowych, w tym przede wszystkim przesunąć czas wystąpienia schyłkowej niewydolności nerek o wiele lat. W praktyce może to oznaczać brak konieczności dializoterapii czy przeszczepienia nerki już w okresie dziecięcym, jak to ma zawsze miejsce w naturalnym przebiegu choroby. Leczenie pozwala również na osiągnięcie prawidłowego wzrostu, uniknięcie ciężkich uszkodzeń narządu wzroku, w tym ślepoty.

Efekty leczenia, zarówno systemowego, jak i miejscowego, są tym lepsze, im wcześniej taka terapia zostanie rozpoczęta. Za optymalny czas uważa się pierwszy rok życia, a ostatnio sugerowany jest nawet okres noworodkowy. Podstawową trudność stanowi jednak tak wczesne rozpoznanie choroby, ponieważ jej początek jest bezobjawowy lub skąpoobjawowy, a same objawy są niecharakterystyczne. Optymalną

metodą diagnostyczną w odniesieniu do wczesnego rozpoznania choroby byłby więc genetyczny przesiew noworodkowy, co jednak obecnie w odniesieniu do cystynozy nefropatycznej nie jest wykonywane. Wydaje się jednak, że będzie to standardem w niedalekiej przyszłości, podobnie jak w odniesieniu do wielu innych rzadkich chorób genetycznie uwarunkowanych. Chciałbym jeszcze dodać, że rozpoczęcie terapii cystynozy nefropatycznej na każdym etapie życia jest zalecane i korzystne dla pacjenta, niemniej jednak efekty leczenia nie będą niestety tak spektakularne ze względu na nieodwracalność niektórych uszkodzeń tkankowych.

Jakie realne znaczenie ma systematyczna terapia?

Oprócz wczesnego rozpoczęcia za skuteczność przyczynowej terapii cystynozy nefropatycznej odpowiada również regularne przyjmowanie leków w zalecanych indywidualnie dawkach. W Polsce leczenie tej choroby jest refundowane ze środków publicznych w ramach specjalnego programu lekowego. Lek stosowany w naszym kraju w leczeniu systemowym musi być przyjmowany ściśle co 6 godzin, podobnie jak krople oczne, a terapia ta musi być monitorowana. Należy podkreślić, że jest ona prowadzona przez całe życie, również u pacjentów dializowanych czy po przeszczepieniu nerki. Dodatkowo konieczne jest przyjmowanie wielu innych leków w ramach terapii objawowej. Można sobie więc wyobrazić, że ze strony pacjenta czy opiekunów

chorego dziecka jest to sytuacja niezwykle trudna, co prowadzić może do nieprzestrzegania zaleceń i zmniejszenia efektywności terapii. Obserwujemy to zwłaszcza u nastolatków, co wiąże się ze specyfiką tego wieku.



Efekty leczenia, zarówno systemowego, jak i miejscowego, są tym lepsze, im wcześniej taka terapia zostanie rozpoczęta.

Jak nowoczesne formuły o przedłużonym uwalnianiu zwiększają skuteczność leczenia i komfort życia całej rodziny?

Wprowadzenie preparatów o przedłużonym uwalnianiu w leczeniu jakiegokolwiek choroby zawsze poprawia wspomnianą adherencję, czyli realizację zaleceń lekarskich przez pacjenta. W przypadku cystynozy nefropatycznej istnieje preparat cysteaminy do leczenia systemowego, który podawany jest 2 razy na dobę. Nie jest on jednak w Polsce refundowany. Należy jednak podkreślić, że według przeprowadzonych badań skuteczność obu leków – o zwykłym i przedłużonym uwalnianiu – przy właściwym podawaniu jest podobna.



Czytaj więcej na stronie:
chorobyrazdkie.com



SYLWETKA PACJENTA

Kiedy rozpoznano u pana rdzeniowy zanik mięśni (SMA) i jak choroba postępowała?

Zdiagnozowano późno, bo w wieku 16 lat. Gdy miałem 18-19 lat, przestałem chodzić. To nie stało się nagle, był to postępujący proces. Fizjoterapeuci zasugerowali wózek, bo przewracanie się było niebezpieczne. Na początku doceniałem, że nie muszę już przejmować się tym, że się o coś potknę. Później przyszło załamanie i niepokojenie z tym, że jestem inny niż rówieśnicy.

Jak choroba wpłynęła na pana życiowe wybory?

Trudno powiedzieć, tak naprawdę nie znam przecież innego życia. Chciałem uczyć się w szkole gastronomicznej. Wtedy jeszcze chodziłem, ale lekarz, który miał potwierdzić zdolność do wykonywania zawodu, orzekł, że ja „przy garach stać nie będę”. Wszystkie inne wybory konsekwentnie realizowałem, nawet jeśli kłóciły się z SMA. Na przykład: ukończyłem grafikę projektową, mimo że uczelnia odmawiała przyjęcia mnie, bo nie była dostosowana do osób z niepełnosprawnościami.

Kiedy przyszedł czas na podróż?

Niedługo po tym, jak usiadłem na wózku. To przyjaciele, którzy organizowali wyprawy, przywrócili mnie do życia. Powiedzieli: „Pomóżemy ci we wszystkim, ale jak chcesz jechać z nami, to musisz dać sobie pomóc”. Najpierw była Mongolia. Przy granicy z Rosją, w totalnym interiorze,

nagrywaliśmy film o nomadach, którzy wypasają renifery. Przyjaciele pomagali mi we wszystkim: od wkładania na konia, po wyprowadzenie na samodzielnie skonstruowany kibelek. Musiałem zwalczyć własne demony i pogodzić się z uzależnieniem od innych. Po tych eskapadach kolejnym krokiem było samodzielne organizowanie wypraw. Zbieram historie i dzielę się nimi. Podróże czyszczą umysł i dają inną perspektywę na niepełnosprawność. Dzięki nim żyje się łatwiej.

Jak pan funkcjonował przed podjęciem terapii i co ona zmieniła?

Choroba co pół roku czy co rok odbierała mi jakąś funkcję. Nie za bardzo przejmowałem się tym, że nie daję rady już sięgnąć po coś cięższego albo szybciej się przesiąść. To jeszcze było znośne. Najgorsze było to, gdy już nie mogłem sam wdrapać się z ziemi na wózek. Straciłem wtedy poczucie wolności. Niedługo po tym pojawił się lek. Mija już szósty rok terapii i przez ten czas nie została mi zabrana żadna funkcja. Poprawiła się moja wydolność. Mogę być prawie samodzielny albo tak dostosować swoją przestrzeń, żeby jak najmniej odczuwać zależność od innych.

Niedawno zarejestrowano wyższą dawkę leku, który pan otrzymuje. Jak to rodzi oczekiwania?

Badania są bardzo obiecujące. Wyższa dawka może

naprawdę odmienić życie. Liczymy m.in. na to, że u pacjentów takich jak ja wyeliminuje ona osłabienie efektu terapeutycznego między podaniami leku. Z niecierpliwością czekamy na decyzję refundacyjną Ministerstwa Zdrowia. Dla chorych na SMA czas jest bardzo istotny. Im szybciej wprowadzimy leczenie, tym wolniej będzie postępował zanik mięśni.

Czy w związku z tym rośnie już apetyt na nowe podróże?

Właśnie zakończyłem bardzo wymagający projekt [wyprawa z Polski do Australii – red.] i na razie nie mam zamiaru nigdzie się wybierać (śmiech). Teraz chcę wykorzystać te doświadczenia w pracy w swojej fundacji Krok po kroku. Może napiszę kolejną książkę. Planuję spotkania w szkołach, szpitalach, żeby podzielić się tym, że nawet będąc niepełnosprawnym, można podróżować w dalekie zakątki świata.

W drogę z SMA

Michał Woroch

Pacjent z SMA. Podróżnik, fotograf. Laureat wielu nagród, w tym m.in. nagrody Kolosy 2019 w kategorii Wyczyn Roku przyznawanej przez Kapitułę Kolosów oraz Travelery 2018 w kategorii Podróż Roku.



wheelchairtrip

Trudne tereny Mongolii pokonywał w siodle dzięki samodzielnie skonstruowanej uprzęży. Specjalnie dostosowanym Defenderem przemierzył obie Ameryki. Niedawno zakończył ekstremalną wyprawę z Polski do Australii. W żadnym z tych miejsc nie postawił kroku – porusza się na wózku.

 WAŻNE

Jak leczymy SMA?

„Większość pacjentów osiągnęła istotną poprawę”

Polskie podejście do terapii rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) jest uznawane za modelowe. W działającym od 2019 roku programie lekowym sukcesywnie pojawiają się nowo rejestrowane terapie, a przesiew noworodkowy pozwala wykryć chorobę, jeszcze zanim pojawią się objawy. Jak przekłada się to na wyniki leczenia?



Dr n. med. Anna Łusakowska
Adiunkt, specjalista
neurolog, Klinika
Neurologii UCKWUM

Jak dziś, po ponad 7 latach programu B.102, można ocenić efekty leczenia SMA w Polsce?

Są bardzo dobre. Największe doświadczenie mamy z nusinersenem. Pamiętajmy, że SMA jest chorobą stale postępującą i prowadzącą do utraty funkcji ruchowych. Z badań klinicznych wiedzieliśmy, że nusinersen jest skuteczny u dzieci, natomiast pacjenci dorośli nie byli objęci badaniami klinicznymi. W 2023 roku zespół z Kliniki Neurologii UCKWUM opublikował wyniki dotyczące 30-miesięcznego leczenia nusinersenem głównie pacjentów dorosłych z bardzo szerokim spektrum nasilenia choroby. Okazało się, że nusinersen potwierdził swoją skuteczność również w tej grupie, nawet u osób z zaawansowaną chorobą. Żaden pacjent nie odczuwał pogorszenia, a większość osiągnęła istotną klinicznie poprawę. Sami chorzy mówią nam, jak bardzo leczenie zmieniło ich życie. Ze względu na co najmniej stabilizację stanu ruchowego pacjenci mogą realizować długofalowe plany, podejmować nowe wyzwania odnośnie do edukacji, pracy, spełniać swoje marzenia, jak np. dalekie podróże. Obecnie w programie B.102 leczonych jest różnymi terapiami ok. 1200 pacjentów, czyli ok. 90 proc. populacji SMA. Przełomowym momentem było wprowadzenie w 2022 roku przesiewu noworodkowego, dzięki któremu wykrywamy chorobę na etapie przedobjawowym. To pozwoliło szybko wdrożyć leczenie i zapobiec rozwojowi choroby już u ok. 150 dzieci. Obserwujemy także ogólny wzrost poziomu opieki nad pacjentami z SMA.

Polskie dane trafiły do metaanalizy Hagenera. Jak nasze wyniki wypadają na tle innych krajów Europy?

Metaanaliza objęła 17 publikacji z lat 2022 do 2024 i dotyczyła łącznie 650 pacjentów (nastolatków i dorosłych) z 16 krajów leczonych nusinersenem. Wykazano, że nusinersen jest skuteczny i bezpieczny w długofalowym stosowaniu w tej grupie chorych. Polska publikacja była istotnym elementem tej metaanalizy ze względu na dużą liczbę pacjentów (120) oraz długi czas obserwacji. Wykazaliśmy, że 71 proc. pacjentów po 30 miesiącach leczenia wykazuje istotną klinicznie poprawę (o co najmniej 3 punkty w skali funkcjonalnej HFMSE), a jakkolwiek poprawę – niemal 90 proc. Średnia różnica pomiędzy oceną wyjściową a oceną po 30 miesiącach leczenia wyniosła ok. 5 punktów w skali HFMSE i była większa niż w innych badaniach.

W połowie stycznia tego roku zarejestrowano schemat wyższych dawek nusinersenu (50 mg w dawce nasycającej i 28 mg w podtrzymującej). Jakiej skuteczności możemy się spodziewać?

Liczymy na jeszcze lepsze rezultaty w zakresie poprawy funkcji dotkniętych chorobą. Uczestnicy badania DEVOTE, którzy wcześniej otrzymywali dawkę 12 mg, uzyskali istotną poprawę funkcjonalną w czasie dziesięciu miesięcy leczenia wyższą dawką. Istotnie wyższa dawka niesie ze sobą potencjał wyższej skuteczności dla wszystkich pacjentów, bez względu na dotychczasowe doświadczenie terapeutyczne – również tam, gdzie pojawiła się suboptymalna odpowiedź na terapię. Mamy

nadzieję, że wkrótce polscy pacjenci otrzymają szansę leczenia wyższymi dawkami nusinersenu, co przyniesie im jeszcze lepsze efekty terapeutyczne.

„**Samy chorzy mówią nam, jak bardzo leczenie zmieniło ich życie.**”

Program B.102 doprecyzował zasady zmiany terapii. Co to oznacza dla pacjentów?

Oznacza to większą elastyczność systemu w dostosowaniu terapii do indywidualnych potrzeb pacjenta. Po pierwsze: rozszerzono kryteria zmiany leczenia z dokanałowego na doustne. Po drugie: pacjent, który spełnia kryteria wyłączenia z terapii nusinersenem, ma prawo przejść na terapię doustną rysydylamem. Działa to też w drugą stronę, czyli jeśli stan pacjenta pogarsza się na rysydylamie, to ma prawo przejść na leczenie nusinersenem lub do niego wrócić. Ponadto w Polsce dopuszcza się stosowanie nusinersenu u kobiet w ciąży.

Czego możemy się spodziewać w przyszłości w leczeniu SMA dla technologii ASO?

Oczekujemy na wyniki badań klinicznych związanych z salanersenem. Jest to, podobnie jak nusinersen, antysensowny oligonukleotyd, ale działa silniej i dłużej, można podawać go raz na rok.



Czytaj więcej na stronie:
chorobyrzadkie.com

NOWOŚCI



Badania, które zmieniają przyszłość

Badania przesiewowe noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu zwiększają możliwości diagnostyczne. Pozwalają na podejrzenie choroby u osób bez objawów klinicznych, co znacznie poprawia możliwości terapii oraz rokowanie pacjenta.



Prof. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska
Kierownik Kliniki Wrodzonych Wad Metabolizmu i Pediatrii w Instytucie Matki i Dziecka, konsultant krajowy w dziedzinie pediatrii metabolicznej

Jak wygląda obecny etap wdrażania skriningu noworodków w kierunku LSD (choroby lizosomalne) w Polsce i jakie są główne wyzwania organizacyjne?

Obecnie wdrażamy w Instytucie Matki i Dziecka nowy program pilotażowy, który zwiększa zakres wykrywanych wrodzonych wad metabolizmu. Od lat 60. zeszłego wieku skrinigiem populacyjnym objęte były wszystkie żywo urodzone noworodki tylko w kierunku fenylketonurii, ale obecnie skринing robiony jest już w kierunku 30 różnych chorób, w tym 26 wrodzonych wad metabolizmu. Od końca 2025 r. działa wspomniany program pilotażowy, który rozszerza skринing noworodkowy o kolejne sześć chorób, w tym cztery lizosomalne choroby spichrzeniowe. To bardzo ważne z punktu widzenia możliwości diagnostyki i procesu leczenia, więc cieszymy się, że dostaliśmy na ten pilotaż zgodę Ministerstwa Zdrowia i że w porę zakończyły się procedury i przetargi. Dzięki temu od kilku miesięcy możemy prowadzić przesiewowe badania w kierunku tych schorzeń. Pilotaż przewidziany jest na dwa lata, zakładamy, że przez ten czas uda nam się przesiewowo przebadać ok. 150 tys. noworodków. Analiza wyników tego programu pozwoli na ustalenie

docelowych algorytmów diagnostycznych oraz ścieżki postępowania po uzyskaniu wstępnego rozpoznania. Mówię „wstępnego”, bo badanie przesiewowe może jedynie wskazać podejrzenie choroby, a nie jej potwierdzenie.

Co dzieje się po wykryciu choroby u noworodka – jakie są kolejne kroki diagnostyczne i kto koordynuje opiekę?

Wprowadzony pilotaż jest właśnie po to, by ustalić, jaka powinna być najbardziej efektywna ścieżka w postępowaniu zarówno diagnostycznym, jak i terapeutycznym. Do tej pory potrafiliśmy rozpoznać chorobę i jej postać – a w efekcie dopasować terapię – dopiero, gdy u pacjenta pojawiały się objawy kliniczne. Dzięki badaniom przesiewowym, jak tylko pojawi się podejrzenie występowania choroby, ustalenie postaci choroby następuje znacznie szybciej. Jeśli chodzi o samą ścieżkę diagnostyczną, to część badań możemy wykonać w Polsce, ale te bardziej specjalistyczne nie są jeszcze u nas dostępne. Pewnym wyzwaniem jest też brak międzynarodowych, ogólnie przyjętych rekomendacji dotyczących postępowania diagnostycznego i terapeutycznego u pacjentów przedobjawowych.

Jak będzie przebiegał skринing rodzinny, np. w przypadku choroby Fabry’ego – kogo obejmie i jakie metody (biochemiczne, genetyczne) będą stosowane?

Choroba Fabry’ego jest genetycznym schorzeniem dziedzicznym w sposób sprzężony z chromosomem X, przez co



Obecnie wdrażamy w Instytucie Matki i Dziecka nowy program pilotażowy, który zwiększa zakres wykrywanych wrodzonych wad metabolizmu.

częściej dotyka mężczyzn. W rodzinie, w której choroba jest już zdiagnozowana, ryzyko jej wystąpienia u innych członków jest znacznie wyższe. Należy





wtedy rozrysować drzewo genealogiczne, by wskazać, które osoby są w grupie podwyższonego ryzyka, i zapewnić im badania diagnostyczne. Ta metoda pozwala rozpoznawać chorobę u pacjentów, głównie młodych, u których objawy jeszcze nie wystąpiły, ale też u starszych członków rodziny, u których wystąpiły objawy typowe dla choroby Fabry’ego, choć wcześniej nie były one korelowane z tą chorobą. Jeśli pacjent będzie odpowiednio monitorowany, np. przez właściwie dobrane markery, a także regularnie badany



Część badań jesteśmy w stanie wykonać w Polsce, ale te bardziej specjalistyczne nie są jeszcze u nas dostępne.

klinicznie i biochemicznie, to jego rokowania będą znacznie lepsze. Monitorowane są między innymi czynność nerek i układu sercowo-naczyniowego,

a także układu nerwowego, przez co zmniejsza się ryzyko wystąpienia niewydolności nerek czy zawałów serca. Włączanie leczenia dopiero na tym późniejszym etapie wprawdzie spowalnia rozwój choroby, ale już jej nie odwraca.

Gdzie będą kierowani dorośli członkowie rodzin z potwierdzonym ryzykiem lub chorobą – czy przewidziano przeznaczone poradnie, np. w specjalistycznych ośrodkach leczenia choroby Fabry’ego w Polsce?

Choć na świecie powstaje coraz więcej ośrodków leczenia właśnie tej choroby, lub patrząc szerzej: chorób metabolicznych czy lizosomalnych chorób spichrzeniowych, to w Polsce niestety ciągle takich specjalistycznych placówek diagnostyki i terapii się nie doczekaliśmy. Pacjent musi więc korzystać z różnych ośrodków – czasem w jednym dochodzi do ustalenia wstępnego rozpoznania choroby Fabry’ego, w innym przeprowadzana jest szczegółowa diagnostyka, a potem w celu prowadzenia leczenia następuje przeniesienie chorego do jeszcze innego ośrodka, np. bliżej domu, by w jak najmniejszym stopniu zaburzać codzienne życie prywatne czy zawodowe. Wciąż czekamy też na możliwość prowadzenia leczenia domowego – ono jest już dostępne w różnych krajach, ale wciąż nie w Polsce. Od lat jako środowisko lekarzy

zajmujących się tymi schorzeniami podkreślamy konieczność stworzenia w Polsce sieci wyspecjalizowanych ośrodków, które mogłyby powstać w ramach narodowego planu dla chorób rzadkich. Pozytywem jest to, że



Wciąż czekamy na możliwość prowadzenia leczenia domowego – ono jest już dostępne w różnych krajach, ale wciąż nie w Polsce.

dysponujemy szpitalami, które mogą odpowiednio zająć się pacjentami z wrodzonymi wadami metabolizmu, głównie u dzieci, choć potrzeby są dużo większe – brakuje chociażby specjalistów medycyny metabolicznej. Cieszy nas jednak, że aż trzy polskie ośrodki spełniają najwyższe europejskie standardy leczenia i są partnerami w europejskiej sieci przeznaczonej chorobom metabolicznym MetabERN.



Czytaj więcej na stronie: choroby rzadkie.com

Choroba Fabry’ego

– pomóż zidentyfikować zagrożonych członków rodziny

W Polsce rusza pilotaż badań przesiewowych noworodków w kierunku choroby Fabry’ego.

Wczesne wykrycie choroby u dziecka to szansa na szybszą diagnozę także u jego bliskich.



Strona edukacyjna stworzona przez Amicus Therapeutics, **wspierająca lekarzy i pielęgniarki** w rozmowie z pacjentami o dziedziczeniu choroby Fabry’ego.

FabryFamilyTree.pl



Odwiedź stronę **FabryFamilyTree.pl** lub zeskanuj kod QR, aby dowiedzieć się więcej.



NP-NN-PL-00011125



Rzadkie choroby, liczne wyzwania

Wrodzone wady metabolizmu (WWM), choć zaliczane do chorób rzadkich, razem stanowią liczną grupę zaburzeń. Większość ujawnia się u dzieci, ale część udaje się rozpoznać dopiero w późniejszym wieku. Dla dorosłych pacjentów brakuje jednak ośrodków medycyny metabolicznej, a dostęp do niektórych terapii jest utrudniony.



Dr n. med. Joanna Taybert
Zastępca Kierownika
Kliniki, Klinika
Wrodzonych Wad
Metabolizmu i Pediatrii,
Instytut Matki
i Dziecka w Warszawie,
konsultant wojewódzki
w dziedzinie pediatrii
metabolicznej
(województwo
mazowieckie)

Czym są WWM i dlaczego zaliczamy je do chorób rzadkich?

To choroby przewlekłe, wrodzone i uwarunkowane genetycznie. Wynikają z obecności wariantów patogennych (mutacji) w jednym z genów kodujących białko enzymatyczne (najczęściej), transportowe lub receptorowe. Konsekwencją tego jest brak lub nieprawidłowa budowa takiego białka. Prowadzi to do zaburzenia w konkretnym, pozornie nawet mało istotnym szlaku metabolicznym.

Według ostatniej klasyfikacji mamy rozpoznanych ok. 1450 WWM. Jedną z częstszych jest fenyloketonuria, która w Polsce występuje raz na ok. 7 tysięcy urodzeń. Klasyfikuje się ją więc jako chorobę rzadką. O wielu WWM mówimy natomiast jako o chorobach ultrarzadkich.

Poszczególne WWM mogą mieć różne objawy, obejmować różne narządy i mieć inny czas ujawnienia (od okresu noworodkowego do wieku dorosłego), zależny od typu choroby, jej postaci, a często od wystąpienia czynnika wyzwalającego.

Jakie objawy u noworodka mogą sugerować zaburzenia metaboliczne?

Nie wszystkie WWM ujawniają się w okresie noworodkowym. Najczęściej mamy do czynienia z dwoma grupami chorób. Pierwsza z nich to te przebiegające z intoksykacją [zatruciem – red.] i są to np. hiperamonemie pierwotne czy acydurie organiczne. Ich ogólne objawy mogą przypominać sepsę. To narastające osłabienie, niechęć do jedzenia, nadmierna senność, wymioty.

Drugą grupą są zaburzenia dotyczące neurotransmisji. U dziecka pojawiają się np. drgawki, nadmierne lub obniżone napięcie mięśniowe, nieprawidłowe ruchy, a nawet zaburzenia oddychania.

Jak wczesna diagnoza i leczenie wpływają na rokowanie u pacjentów?

Oprócz diagnostyki objawowej dysponujemy badaniami przesiewowymi, które pozwalają na wczesne wykrycie choroby, jeszcze w okresie skąpoobjawowym lub przedobjawowym. Przykładem takiej choroby właśnie objętej badaniem przesiewowym jest pierwsza z chorób wykrywanych w ten sposób, to jest fenyloketonuria (oprócz niej w Polsce objętych przesiewem jest 25 innych chorób z grupy WWM). Dzięki wczesnemu rozpoznaniu i właściwemu postępowaniu terapeutycznemu ma ona dobre rokowanie. Niestety nie wszystkie WWM mają tak skuteczną terapię.

Zależnie od rodzaju choroby terapia może obejmować postępowanie dietetyczne, farmakoterapię, enzymatyczną terapię zastępczą, terapię genową czy leczenie transplantacyjne.

Jaka jest dostępność leczenia, diet specjalistycznych i produktów medycznych w naszym kraju?

Większość terapii jest dostępna w Polsce, jednak ważnym aspektem jest refundacja. Część leków czy środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego można kupić w aptece na receptę albo jest w programach lekowych. Wiele terapii

można uzyskać tylko w ramach importu docelowego, ewentualnie w procedurze ratunkowego dostępu do technologii lekowych. Niestety, niezbędne w terapii produkty żywnościowe, np. żywność niskobiałkowa, w Polsce nie są refundowane i koszty ponoszą pacjenci.

Jakie są w tej chwili największe wyzwania systemowe?

Brakuje specjalistycznych ośrodków dla dorosłych, więc pełnoletni pacjenci często nie mogą zostać przekazani dalej i pozostają pod opieką pediatrów.

„
Większość terapii
jest dostępna
w Polsce, jednak
ważnym aspektem
jest refundacja.

Kolejnym wyzwaniem jest przewlekłość procesu refundacyjnego, który utrudnia włączanie nowych terapii chorób rzadkich – czasem daną chorobę ma jedynie kilkunastu pacjentów w Polsce. Nawet te uznane terapie wymagają nowych weryfikacji przez AOTMiT, co często zaburza ich dostępność dla pacjenta. Problemem jest także brak refundowanego poradnictwa dietetycznego dla placówek prowadzących pacjentów z WWM.



Wszystko z myślą o **+ FENY MENA LNYCH**

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

W naszej ofercie znajdują się produkty do postępowania dietetycznego m.in. w fenyloketonurii (PKU).

Chcąc otoczyć pacjentów kompleksową opieką, już od 10 lat prowadzimy serwis edukacyjny i społecznościowy dla chorych na fenyloketonurię oraz osób bliskich ich sercu – nutriciametabolics.pl.

Na stronie znajdują się treści dedykowane pacjentom z PKU w każdym wieku – od urodzenia do dorosłości – oraz zakładka „Choroby rzadkie”.

W portfolio Nutricia znajdują się również rozwiązania terapeutyczne dedykowane takim chorobom rzadkim jak: choroba syropu klonowego, tyrozynergia,

homocystynuria, kwasice metaboliczne, zaburzenia cyklu mocznikowego, zaburzenia metabolizmu tłuszczów.

Oferujemy również serwis www.akademianutricia.pl dedykowany specjalistom, który zawiera m.in. treści dotyczące rzadkich wrodzonych wad metabolizmu.



odwiedź nasze strony!

nutriciametabolics.pl

serwis dla pacjentów i opiekunów

nutricia.medicare.pl

serwis dla pacjentów i opiekunów do zamawiania przepisanych przez lekarza preparatów PKU Nutricia

akademianutricia.pl

serwis dla specjalistów medycznych



 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 autoprzeciwiać 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: chorobyrzadkie.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



Osiemnastka w XLH to nie święto, **ale widmo utraty terapii**

Hipofosfatemia sprzężona z chromosomem X (XLH) prowadzi do zaburzeń mineralizacji kości i narastającej niepełnosprawności. W Polsce jedyną na świecie nowoczesną terapię, która pozwala spowolnić postęp choroby, otrzymują tylko dzieci. Po ukończeniu 18 lat pacjenci wpadają w systemową lukę.



Aleksandra Milczarek
Wiceprezes
Fundacji XLH Polska

 xlhpolska.pl

Jaka jest obecnie sytuacja pacjentów z XLH w Polsce?

XLH najczęściej ujawnia się w pierwszych latach życia. Typowe objawy u dzieci to: deformacje kończyn o typie szpotawości, obniżony wzrost, bóle mięśniowe i kostno-stawowe oraz komplikacje stomatologiczne, np. przetoki okołozębowe. Problemem jest późna diagnostyka i trudności w uzyskaniu orzeczenia o niepełnosprawności.

W Polsce pacjenci pediatryczni mają dostęp do refundowanej terapii w ramach programu lekowego z zastosowaniem burosumabu. To przełomowa terapia celowana, działająca na przyczynę choroby i poprawiająca mineralizację kości. Lek jest podawany podskórnie co około dwa tygodnie.

Sytuacja dorosłych pacjentów jest o wiele trudniejsza. Choroba ma charakter przewlekły i postępujący, z objawami takimi jak: uszkodzenia układu kostno-stawowego, przewlekły ból i złamania. Niestety, burosumab nie jest refundowany dla chorych powyżej 18. roku życia. Tylko część pacjentów została objęta procedurą RDTL. Większość dorosłych nadal musi polegać na leczeniu konwencjonalnym, czyli doustnych fosforanach w połączeniu z aktywnymi formami witaminy D. Ponieważ brakuje specjalistów znających się na XLH, często są zdani tylko na siebie. Konsekwencjami wieloletniego, nieskutecznego leczenia są zwapnienia w nerkach i innych narządach.

Jakie są efekty terapii – na czym polega różnica między pacjentem leczonym a nieleczonym?

Terapia burosumabem u dzieci sprzyja prawidłowemu wzrostowi, zmniejsza deformacje kostne, poprawia mineralizację kości i może ograniczyć konieczność interwencji ortopedycznych. U dorosłych natomiast prowadzi do redukcji bólu kostnego i mięśniowego, poprawy sprawności i zmniejszenia liczby złamań. Leczenie daje więc realną szansę na poprawę jakości życia. Spowalnia tempo postępu choroby i rozwój jej powikłań.

Różnica między pacjentem leczonym a nieleczonym to różnica między postępującą niepełnosprawnością a realną szansą na normalne funkcjonowanie: w dzieciństwie i dorosłości. Pacjenci bez dostępu do terapii często doświadczają nawracających deformacji kości, przewlekłego bólu, ograniczenia ruchomości, zmęczenia. To przekłada się na stan psychiczny, życie społeczne i zawodowe.

Co dzieje się z pacjentami, którzy wchodzi w dorosłość, skoro leczenie nie jest dla nich refundowane?

Młodzi pacjenci z XLH, którzy dzięki terapii w dzieciństwie uzyskali poprawę, zostają nagle pozbawieni leku. W momencie osiągnięcia pełnoletności wielu z nich trafia w tak zwaną lukę systemową, a przecież choroba nie znika wraz z ukończeniem 18. roku

życia. Przerwanie terapii prowadzi do nasilenia bólu, sztywności mięśni i stawów oraz zmęczenia. Uderza to w młodych ludzi w momencie zdawania matury i podejmowania decyzji o dalszej drodze życiowej. Świadomość, że program lekowy wkrótce się skończy, jest dla tych młodych ludzi źródłem stresu.

„Konsekwencjami wieloletniego, nieskutecznego leczenia są zwapnienia w nerkach i innych narządach.

Obecnie program lekowy obejmuje 65 dzieci. Około 10 z nich jest u progu dorosłości. Część została objęta RDTL-em. To jednak długotrwała procedura, obarczona wieloma formalnościami, więc nie umożliwia ciągłości terapii. Dlatego środowiska medyczne i pacjenckie apelują o zniesienie kryterium wieku w programie lekowym i płynne przejście z opieki pediatrycznej do leczenia dorosłych.



Czytaj więcej na stronie:
chorobyrzadkie.com



Diagnostyczne puzzle chorób rzadkich

Lekarskie zespoły wielodyscyplinarne potrafią skuteczniej reagować na choroby rzadkie. W procesie diagnozy niezwykle ważne jest, by wyczulić lekarzy pierwszego kontaktu na wszelkie niepasujące elementy w wynikach badań podstawowych. Te i wiele innych tematów będą podjęte na VII Konferencji Naukowej „Dzień Chorób Rzadkich”.

**Dr hab. n. med.
Krzysztof
Kaczmarek**

Prof. UM w Łodzi,
specjalista kardiologii,
chorób wewnętrznych
i intensywnej
terapii, związany
z kardiologią inwazyjną,
a w szczególności
zabiegową
elektrofizjologią oraz
elektroterapią serca

Jakie rutynowe wyniki badań mogą ujawniać pierwszą wskazówkę do rozpoznania choroby rzadkiej?

Szkopuł w tym, że tych oczywistych sygnałów w podstawowych badaniach po prostu nie ma lub są bardzo trudne do zidentyfikowania. Często dopiero bardziej zaawansowana diagnostyka zaczyna wskazywać nieprawidłowości, za którymi może kryć się choroba rzadka. Ten proces diagnostyki można przyrównać do układania puzzli – do pewnego etapu wszystko się zgadza, ale w pewnym momencie jeden mały element zaczyna nie pasować i psuje cały wielki obraz diagnostyczny. I właśnie taki jeden mały, niepasujący element powinien być sygnałem, że możemy mieć do czynienia z niestandardową sytuacją, za którą być może kryje się nietypowa choroba, a w skrajnych wypadkach – choroba rzadka.

Kiedy w diagnostyce chorób rzadkich zespół wielodyscyplinarny przestaje być opcją, a staje się koniecznością?

W przypadku wielu chorób rzadkich, oddziałujących tylko na jeden narząd, wystarczą lekarze jednej specjalizacji. Natomiast jeśli mamy do czynienia z chorobą wieloukładową i przypadłością objęty jest nie jeden, lecz kilka narządów, to faktycznie niezbędne są działania zespołu wielodyscyplinarnego. Jako kardiolog potrafię bowiem zabezpieczyć serce pacjenta, ale jednocześnie potrzebuję wsparcia lekarza specjalisty,

który zabezpieczy np. nerki. W Centralnym Szpitalu Klinicznym Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, w którym pracuję, już kilka lat temu powołaliśmy taki wielodyscyplinarny zespół do chorób rzadkich. To często nie jest łatwa współpraca, ale najważniejsze, że dzięki połączeniu sił i wiedzy specjalistów z wielu obszarów medycyny możemy skuteczniej pomagać chorym.

Jak wygląda codzienna opieka nad pacjentem, gdy choroba rzadka dotyka wielu narządów jednocześnie?

W naszym szpitalu jesteśmy zwolennikami opieki schematycznej. Jeśli dojdziemy już do etapu terapii – a więc zamknijemy etap diagnostyki – to układamy choremu taki plan leczenia, aby był on dla niego jak najmniej uciążliwy. W praktyce sprowadza się to do rozpisania harmonogramu wizyt na cały rok z góry i dbaniu o to, aby podczas jednej wizyty mógł spotkać się w szpitalu z jak największą liczbą specjalistów. Dzięki temu może za jednym razem przejść większą liczbę badań i terapii, a proces leczenia w mniejszym stopniu ingeruje w jego codzienne życie.

Co musi się zmienić w systemie, żeby „czerwone flagi” chorób rzadkich były rozpoznawane wcześniej?

To dość złożone zagadnienie. Eksperci, którzy od lat zajmują się chorobami rzadkimi, próbują ubrać ten proces w systemowe działania, ale to problem

o tyle wymagający, że choroby rzadkie są od siebie bardzo odmienne. Fundamentalny element diagnostyki zawsze stanowią lekarze pierwszego kontaktu, więc należałoby ich szczególnie wyczulić na wszelkie nieprawidłowości i sygnały, jakie daje organizm pacjenta. Szczególnie w sytuacjach, gdy trudno jest postawić jednoznaczną diagnozę.

”

Dzięki połączeniu sił i wiedzy specjalistów z wielu obszarów medycyny możemy skuteczniej pomagać chorym.

Jeżeli cokolwiek wzbudza wątpliwości czy pojawia się jakikolwiek niepasujący element, należy pacjenta skierować na bardziej dokładne badania. Jako lekarze jesteśmy dziś wyposażeni w niezwykle precyzyjne i zaawansowane technologiczne narzędzia do wykrywania chorób rzadkich. Musimy umieć z tych narzędzi korzystać, bo właściwa i szybka diagnoza jest w całym procesie terapeutycznym niezwykle istotna.



Czytaj więcej na stronie:
chorobyrrzadkie.com



ZMIENIAMY MYŚLENIE O HEMOFILII

Jeden Krok. Wielkie Możliwości to kampania edukacyjna, mająca na celu wsparcie osób chorujących na hemofilię, ich rodzin oraz bliskich. U podstaw kampanii leży przekonanie, że zapewnienie właściwej opieki i możliwość personalizacji terapii, może znacząco podnieść jakość i komfort życia osób z hemofilią.

www.krokdlahemofilii.pl



PARTNERZY KAMPANII:



ORGANIZATOR KAMPANII:

Roche Polska Sp. z o.o.
02-672 Warszawa, ul. Domaniewska 28
tel. (22) 345 18 88, fax. (22) 345 18 74
www.roche.pl





Gosia i Piotr Koślowie, rodzice Leny, dziewczynki z syndromem PACS2 – rzadką, nieuleczalną wadą genetyczną. Założyli PACS2 Research Foundation.

FOT.: IDR UNIVERSITY OF OXFORD

Rodzice rozwijający leki tam, gdzie KONCERNOM SIĘ NIE OPŁACA

Cztery lata temu Gosia i Piotr Koślowie dowiedzieli się, że jedna z ich bliźniaczek ma syndrom PACS2 – rzadką, nieuleczalną wadę genetyczną – i zrobili coś, czego w tej części Europy praktycznie nikt przed nimi nie próbował. Dziś szansa na terapię dla Leny i innych dzieci z syndromem PACS2 jest bliżej niż kiedykolwiek.



Czytaj więcej na stronie:
chorobyrzadkie.com

Jak wyglądała droga do diagnozy i moment, w którym jako rodzice zrozumieliście, z jak rzadką chorobą mierzy się Lena?

W swoje pierwsze święta Bożego Narodzenia Lenka niespodziewanie dostała napadu padaczkowego i pojechaliśmy na SOR. Do końca roku tych napadów było 30. W szpitalu ekspresowo wykonano wszystkie możliwe badania. Na papierze nasze dziecko było zdrowe, ale obraz kliniczny przedstawiał się zgoła odmiennie. W końcu neurolog zaproponowała test WES (Whole Exome Sequencing), który wykazał mutację w genie PACS2. Genetyk nie był nam w stanie za wiele powiedzieć o przebiegu choroby, nie było rekomendacji postępowania z chorym – Lena była drugim dzieckiem w Polsce z tą chorobą. Dotarliśmy do pierwszej rodziny i międzynarodowej grupy opiekunów pacjentów. Na świecie mogło być wówczas ok. 40 chorych.

Co mutacja w genie PACS2 oznacza dla rozwoju dziecka?

Malował nam się obraz choroby łączącej w sobie listę najgorszych rzeczy. Zwykle

pierwszym objawem jest padaczka, często trudna do opanowania, a w przyszłości niepełnosprawność intelektualna, spektrum autyzmu oraz opóźniony rozwój psychoruchowy. Zakres zaburzeń u dzieci z grupy był bardzo różny. Nie wyglądało na to, żeby którekolwiek miało szansę na samodzielność. Niektóre nigdy nie zaczęły chodzić i mówić, ale inne się komunikowały. Za dobrą monetę braliśmy to, że Lena została zdiagnozowana bardzo wcześnie. Dzięki ekspresowej diagnozie genetycznej udało się dobrać odpowiedni, aczkolwiek nieoczywisty lek przeciwpadaczkowy i szybko rozpocząć rehabilitację fizyczną, rozwojową, metody komunikacji alternatywnej. Obecnie Lenka jest w takiej formie, że jeśli dostałaby lek, ma szansę na samodzielność.

Jak choroba Leny wpłynęła na codzienne funkcjonowanie waszej rodziny?

Praktycznie zrobiliśmy nieformalny doktorat na temat etapów rozwoju dziecka, żeby wiedzieć, jak walczyć o kolejne kamienie milowe. Póki Lena jest mała, to najlepszy czas, żeby ją



Lena była drugim dzieckiem w Polsce z tą chorobą.

wspierać w domu i na terapiach. Trudno to łączyć z obowiązkami zawodowymi. Musimy też uważać na to, żeby nie zaostrić u Leny złych nastrojów, napadów złości czy przeciążeń emocjonalnych. Padaczka wisi nad nami, czujemy, że siedzimy na tykającej bombie. Poświęcamy dużo czasu Lenie, ale nie chcemy przez to zaniedbywać Zuzi. Jesteśmy przewrażliwieni, boimy się, żeby niczego niepokojącego i u niej nie przegapić. A jednocześnie to są czterolatnie dzieciaki, którym chcemy też dać choć namiastkę zwyczajnego dzieciństwa.

Kiedy wasza osobista historia przerodziła się w misję?





Gosia i Piotr Koślowie: W lutym dostaliśmy diagnozę, w maju zarejestrowaliśmy PACS2 Research Foundation, a w październiku podpisywaliśmy umowę z pierwszym instytutem w Polsce. Dziś współpracujemy z kilkunastoma ośrodkami po obu stronach oceanu.

Chcieliśmy uciec od poczucia bezradności. Dotarliśmy do naukowca z Uniwersytetu Pittsburskiego, który zajmuje się badaniem genów PACS1 i PACS2, i do rodziny prowadzącej w USA fundację dla dzieci z mutacją PACS1. Oni pokazali nam świat, o jakim nie mieliśmy pojęcia. Istnieje tam kilkadziesiąt fundacji dla dzieci z ultrazadkami chorobami. Rodzice biorą rozwój leku w swoje ręce tam, gdzie pacjentów jest zbyt mało, by firmy mogły zarobić na rozwoju leku, nie są więc zainteresowane. Rodzice szukają funduszy i ośrodków, które mogłyby prowadzić badania. To nie jest tylko wysiłek zdesperowanych rodziców – są choroby, w których leczenie już się pojawiło właśnie dzięki temu początkowemu zaangażowaniu rodziców. To nam dało nadzieję i impuls do działania.

Taruna Reddy z fundacji dla dzieci z PACS1 dokładnie poinstruowała nas, co musimy zrobić na starcie. Potem mieliśmy takie zabawne historie, że na przykład docent z Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego zapytał nas, czy wiemy, po co nam te fibroblasty. Mówiliśmy, że „nie, ale Taruna powiedziała, żeby je zrobić, więc robimy” (śmiech).

Nie mieliśmy żadnej wiedzy medycznej, ale podchodziliśmy do tego projektowo. Zaczęliśmy budować plan badawczy i wypełniać go osobami, które mogłyby wykonywać kolejne kroki. Na początku najłatwiej było nam zainteresować ośrodki w USA, bo taki model współpracy nie był dla nich zaskakujący. W lutym dostaliśmy diagnozę, w maju zarejestrowaliśmy PACS2

Research Foundation, a w październiku podpisywaliśmy umowę z pierwszym instytutem w Polsce. Dziś współpracujemy z kilkunastoma ośrodkami po obu stronach oceanu. Rozwijają one trzy ścieżki leczenia i jedna z nich w kwietniu rozpocznie ostatni etap przedkliniczny [w technologii ASO, czyli antysensownych oligonukleotydów, stosowanych m.in. w terapii SMA – red.]. Potencjalna terapia wykazała działanie na poziomie komórkowym. Staramy się jednak nie szacować jeszcze szans.

Jaką rolę powinni dziś odgrywać pacjenci z chorobami ultrazadkami i ich opiekunowie w rozmowie z ekspertami i decydentami?

Coraz więcej mówi się o tym, żeby pacjenci nie byli tylko przedmiotem badań, ale równym partnerem w ich projektowaniu. Tak jest np. w Kanadzie i Irlandii – pacjenci zasiadają w gronie recenzentów konkursów grantowych, jest mocna rekomendacja, by byli partnerem na każdym etapie badań biomedycznych. W Polsce dla niektórych to jest wręcz nie do pomyślenia. Z mojej perspektywy wygląda to inaczej. Pacjent nie będzie przecież kwestionować konstrukcji modelu badawczego czy jego zasadności, ale może mieć lepszy ogłód na dalsze losy badania czy wspierać procesy organizacyjne w całym projekcie. Wierzymy, że każdy ma swoją rolę do odegrania – i ta współpraca jest kluczowa.

Co w obecnym systemie najbardziej spowalnia rozwój rozwiązań dla chorób

ultrazadkach i co mogłoby to realnie zmienić?

W USA, jeśli ktoś wprowadzi do fazy badań na pacjentach lek na ultrazadką chorobę, ma szansę otrzymać tzw. voucher priorytetowy o dużej wartości rynkowej. Firma, która go odkupi, może znacząco przyspieszyć proces rejestracji. W Europie brakuje takich instytucjonalnych bodźców. Wielu badaczy obawia się składać wnioski konkursowe. Uważają, że nie mają szans z tymi dotyczącymi chorób cywilizacyjnych.

”

Nie mieliśmy żadnej wiedzy medycznej, ale podchodziliśmy do tego projektowo.

Brakuje nam również jasnych rekomendacji, jak przenosić terapię z fazy przedklinicznej do klinicznej. Co prawda mamy formę eksperymentu leczniczego lub można potencjalnie zarejestrować badanie kliniczne, jednak wiąże się to z dużym nakładem pracy i kosztów. W USA rekomendacje regulacyjne np. dla technologii ASO są bardzo przejrzyste, a to obniża koszty, przyspiesza dostępność leczenia dla ultrazadkich pacjentów i zachęca badaczy do działania.



EKSPERT

Badania choroby Huntingtona. Gdzie jesteśmy?

Terapia genowa, nowe biomarkery czy hodowane w laboratorium organoidy mózgowe to najważniejsze punkty zwrotne w badaniach nad chorobą Huntingtona. Naukowcy wciąż poszukują nowych celów terapeutycznych. Tym, co spowalnia postęp, jest natomiast wydłużona ścieżka wdrożeniowa.



Dr hab. n. med.
Magdalena Czeredys
Zakład Bioinżynierii
Komórek Macierzystych
Instytutu Medycyny
Doświadczalnej
i Klinicznej

Co w badaniach nad chorobą Huntingtona jest największym przełomem ostatnich lat?

Na świecie jest to terapia genowa AMT-130. Polega na wprowadzeniu do mózgu wirusa ze specjalnym materiałem genetycznym (mikroRNA), który hamuje ekspresję genu huntingtyny, powodując wyciszenie białka huntingtyny (zarówno normalnego, jak i zmutowanego). W badaniach klinicznych na niewielkiej grupie pacjentów we wczesnym stadium płasawicy Huntingtona to postępowanie dało obiecujące wyniki – spowolnienie progresji choroby o ok. 75 proc. Na razie jednak ta terapia nie otrzymała akceptacji FDA. Odkrycia te zapoczątkowały rozwój metod selektywnego wyciszenia zmutowanego allelu genu huntingtyny.

W polskiej nauce za przełomowe należałoby uznać opracowanie nowych ludzkich modeli. Dzięki technologii iPSC (indukowanych pluripotencjalnych komórek macierzystych) w naszym zakładzie hodujemy organoidy mózgowe, miniaturowe, trójwymiarowe modele struktur mózgu, na których modelujemy różne choroby neurodegeneracyjne i neurorozwojowe oraz badamy ścieżki patologiczne, identyfikujemy nowe targety, testujemy leki. To krok w stronę medycyny spersonalizowanej. Prowadzimy badania nad uzyskaniem organoidów striatalnych (modelujących pierwsze obszary mózgu ulegające degeneracji w chorobie Huntingtona) i korowych. W ramach grantu Opus Narodowego Centrum Nauki będziemy z nich tworzyć assembloidy, które umożliwią zrozumienie mechanizmów choroby Huntingtona.

Co realnie zmieniło sposób myślenia o przyszłym leczeniu choroby Huntingtona?

Terapia genowa dała nadzieję na zahamowanie lub odwrócenie biegu choroby za pomocą jednorazowego zabiegu. Ważne było też zidentyfikowanie biomarkerów pozwalających monitorować skuteczność nowych terapii, w tym genowych. Przykładem są biomarkery neurodegeneracji NFL, mierzone we krwi oraz płynie mózgowo-rdzeniowym, a także metody neuroobrazowania, dzięki którym można ocenić, czy zmiany chorobowe ulegają zahamowaniu lub odwróceniu. Nasze badania koncentrują się na poszukiwaniu nowych biomarkerów i celów terapeutycznych.

Na jakim etapie jest identyfikacja realnych celów terapeutycznych?

Najwięcej badań klinicznych skupia się na wyhamowaniu zmutowanego białka huntingtyny. Toczą się też badania celowane w mechanizmy naprawy DNA, przez które dochodzi do niestabilności somatycznej powtórzeń CAG w zmutowanym genie huntingtyny, co jest kluczowym czynnikiem napędzającym postęp choroby Huntingtona. Część środowiska naukowego opowiada się jednak za szerszym podejściem terapeutycznym, polegającym na jednoczesnym celowaniu w kilka patologicznych ścieżek, np. toksyczność huntingtyny, mechanizmy neurozapalenia oraz hamowanie niestabilności somatycznej.

Co tak naprawdę najbardziej ogranicza przełożenie wyników badań laboratoryjnych na przyszłe terapie?

Droga od badań do komercjalizacji jest bardzo długa i w Polsce słabo wspierana systemowo. Na szczęście zaczyna się to zmieniać i coraz częściej stawia się na to, żeby połączyć naukę z biznesem.

Jeśli chodzi o bariery biologiczne, brakuje idealnych biomarkerów, które dobrze korelowałyby z klinicznym postępem choroby Huntingtona oraz zróżnicowaniem zmian neurodegeneracyjnych u pacjentów. Potrzebne są bardziej spersonalizowane biomarkery, które pozwoliłyby precyzyjniej oceniać skuteczność terapii.

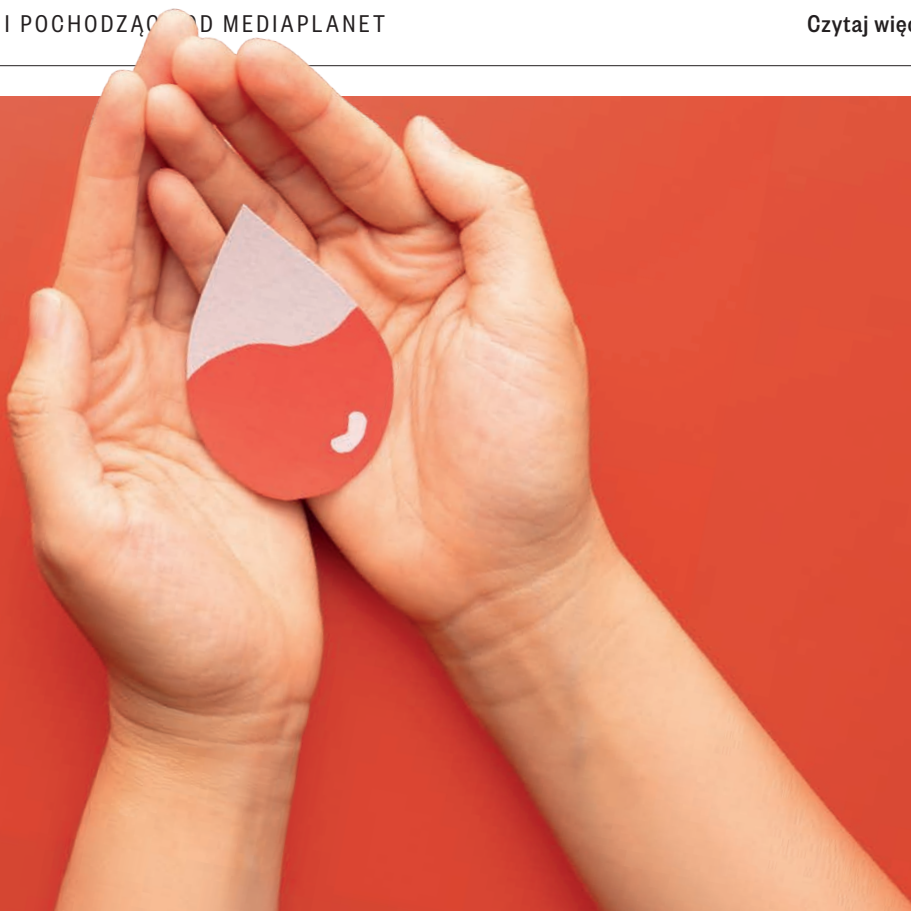


Droga od badań do komercjalizacji jest bardzo długa i w Polsce słabo wspierana systemowo.

Dodatkową barierą w badaniach klinicznych jest dobór odpowiednich pacjentów – terapie genowe mają największy potencjał u tych na premanifestującym etapie choroby, a często obejmowały pacjentów w zaawansowanym już stadium. Wyzwaniem jest także duża zmienność genetyczna pacjentów, która wpływa zarówno na przebieg choroby, jak i na modele komórkowe. Istotnym ograniczeniem w rozwoju leków pozostaje również bariera krew-mózg.



Czytaj więcej na stronie:
chorobyrzadkie.com

 WAŻNE

Leczenie hemofilii wymaga złożonych rozwiązań systemowych

Ministerstwo Zdrowia musi stworzyć rejestr jakości leczenia hemofilii, by móc wyselekcjonować najbardziej efektywne terapie.



Dr n. ekon.
Małgorzata Gałązka-Sobotka
Dziekan Łazarski
Executive Education,
dyrektor Instytutu
Zarządzania
w Ochronie Zdrowia
Uczelni Łazarskiego,
doradca prezesa
Zarządu Pracodawców
RP w obszarze
ochrony zdrowia

Dlaczego hemofilia jako choroba rzadka jest dużym wyzwaniem dla pacjentów i systemu ochrony zdrowia?

Mimo że hemofilia należy do tzw. chorób rzadkich – a więc występuje u bardzo niewielkiej liczby osób – to jej leczenie jest złożone, kosztowne i wymaga rozwiązań systemowych. W praktyce oznacza to, że pacjenci muszą się mierzyć nie tylko z samą chorobą, ale też z ograniczoną liczbą ośrodków specjalistycznych i koniecznością stałego monitoringu stanu zdrowia. Są również uzależnieni od urzędniczych decyzji dotyczących dostępu do leków czy refundacji danej terapii.

Jako środowisko ekspertów systemu ochrony zdrowia podkreślamy, że brak szybkiego i skutecznego leczenia krwawień czy uszkodzeń narządów ruchu prowadzi do niepełnosprawności chorego. Te działania zapobiegawcze są absolutnie kluczowe, by choremu na hemofilię móc zapewnić normalne funkcjonowanie w społeczeństwie pod kątem życia zawodowego.

Jak dziś wygląda w Polsce droga pacjenta z hemofilią od diagnozy do leczenia i jakie są mocne oraz słabe strony opieki?

Tak jak często mamy podstawy, aby narzekać na system zdrowia w Polsce, tak w przypadku hemofilii trzeba przyznać, że od strony systemowej wygląda to bardzo dobrze. Składają się na to dwa filary: program lekowy NFZ i Narodowy Program Leczenia Chorych na Hemofilię i Pokrewne Skazy Krwotoczne. Tak skonstruowana ścieżka diagnostyczna i terapeutyczna ma uporządkowany rytm funkcjonowania

i jest dobrze zorganizowana, dzięki czemu pacjenci mają dostęp do nowoczesnego leczenia. Jest to jeden z bardziej kompleksowo zorganizowanych programów w obszarze chorób rzadkich w Polsce – bez względu na wiek. W Polsce dysponujemy też specjalistycznymi ośrodkami, które są ze sobą sprzężone i wymieniają informacje dotyczące dostępności leków czy efektów terapii. Mamy też wypracowane krajowe standardy leczenia, co oznacza, że każdy ośrodek prowadzi swoich pacjentów w identyczny sposób. Polski system leczenia hemofilii osiągnął etap stabilizacji i dojrzałości organizacyjnej, natomiast kolejnym wyzwaniem jest zwiększenie elastyczności.

Jakie rozwiązania w opiece nad hemofilią i chorobami rzadkimi działają w innych krajach, a brakuje ich w Polsce?

Przed nami wyzwania związane z dwoma ścieżkami finansowania terapii. W przypadku prób wprowadzania nowych technologii pojawia się dyskusja, czy one powinny być finansowane przez Narodowy Program. Tę sprawę należy jak najszybciej uporządkować, bo proces dostępu pacjentów do nowych leków niepotrzebnie się wydłuża. Innym wyzwaniem pozostaje przejście pacjenta z programu dziecięcego do programu dorosłego. Młodzi pacjenci mają ustawowo zapewniony bezpłatny dostęp do terapii, natomiast w momencie, gdy kończą 18 lat, pojawia się problem z kontynuacją leczenia. Zdarza się, że chory staje w obliczu zagrożenia, że będzie musiał zrezygnować z leczenia lub opłacać je samemu.

Jak funkcjonuje w Polsce system świadczeń i program leczenia hemofilii oraz co należy zmienić, by szybciej wprowadzać innowacyjne terapie?

W hemofilii pojawiają się nowe metody leczenia – zarówno terapie o wydłużonym działaniu, jak i leki o zupełnie odmiennym mechanizmie działania czy w przyszłości terapie genowe. Wprowadzanie takich rozwiązań wymaga nie tylko decyzji refundacyjnych, ale

”
Ministerstwo Zdrowia powinno zbudować rejestr kliniczny z miernikami jakości leczenia hemofilii.

także odpowiednich modeli organizacyjnych i finansowych. Musimy usprawnić ścieżkę wprowadzania innowacji, a także jeszcze mocniej aktywizować społecznie, zawodowo czy ruchowo pacjentów. Ministerstwo Zdrowia powinno zbudować rejestr kliniczny z miernikami jakości leczenia hemofilii. To pomoże określić efektywność wszystkich dostępnych terapii i wybrać te, które przynoszą największą wartość dodaną. W programie lekowym powinniśmy też poprawić mechanizmy cenowe, które decydują o kosztach wprowadzania terapii do systemu leczenia.



Czytaj więcej na stronie:
chorobyrrzadkie.com



**Innowacje
dla chorób rzadkich.**

**Pacjent w centrum
uwagi.**

**Zespół, który działa
z pasją.**



Swixx Biopharma Sp. z o.o.
ul. Prosta 51, 00-838 Warszawa

Nr materiału PM-PL-2026-1-469
Data zatwierdzenia 30.01.2026