

POSŁANKA BARBARA DZIUK: DWA KROKI DO PRZODU, TRZECI PRZED NAMI str. 15

PROF. ANNA LATOS-BIELEŃSKA: GENETYKA W DIAGNOSTYCE CHORÓB RZADKICH str. 52

ŚWIAT LEKARZA

MEDYCYNĄ • FARMACJĄ • NAUKĄ • KULTURĄ • PRAWO • POLITYKĄ

ISSN 1899-9069

cena 23,00 zł (w tym 8% VAT)

NR 1/2022 (96)

Egzemplarz bezpłatny

PROF. JAROSŁAW PEREGUD-POGORZELSKI
CZEKAMY NA REFORMĘ OCHRONY
ZDROWIA str. 18

PROF. MAŁGORZATA MYŚLIWIEC
NOWOCZESNE INSULINY W LECZENIU
CUKRZYCY U DZIECI str. 28



PEDIATRIA I CHOROBY RZADKIE

PROF. MIECZYŚLAW WALCZAK
POTRZEBNE SĄ CENTRA
DIAGNOSTYCZNO-LECZNICZE str. 48

**Reklama dostępna
tylko w wersji drukowanej**

**Reklama dostępna
tylko w wersji drukowanej**

RADA NAUKOWA:

PROF. DR HAB. N. MED. **JAKUB BARAN** | PROF. DR HAB. N. MED. **MARIUSZ BIDZIŃSKI** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **IWONA BOJAR** | PROF. NADZ. DR HAB. N. MED. **DARIUSZ BOROŃ** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **PIOTR CHŁOSTA** | PROF. DR HAB. N. MED. **GRZEGORZ CIEŚLAR** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **MARCIN CZECH** | PROF. DR HAB. N. MED. **MAREK DĄBROWSKI** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **TOMASZ DREWA** | PROF. DR HAB. N. MED. **KRZYSZTOF J. FILIPIAK** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **EDWARD FRANEK** | PROF. DR HAB. N. MED. **ADAM FRONCZAK** |
 PROF. DR HAB. N. O ZDROWIU **ROBERT GAŁĄZKOWSKI** | PROF. DR HAB. **JERZY GAŚSOWSKI** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **RYSZARD GELLERT** | GEN. DYW. PROF. DR HAB. N. MED. **GRZEGORZ GIELERAK** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **JAKUB GOŁĄB** | PROF. DR HAB. N. MED. **RENATA GÓRSKA** |
 | PROF. DR HAB. NAUK PRAWNYCH **ANTONI HANUSZ** | PROF. DR HAB. N. MED. **PIOTR HOFFMAN** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **IWONA HUS** | PROF. DR HAB. N. MED. **GRZEGORZ JAKIEL** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **ARTUR JAKIMIUK** | PROF. DR HAB. N. MED. **PIOTR JANKOWSKI** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **ARTUR JURCZYSZYN** | PROF. DR HAB. N. MED. **PAWEŁ KAMIŃSKI** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **MACIEJ KRZAKOWSKI** | PROF. DR HAB. N. MED. **JERZY KONSTANTYNOWICZ** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **TOMASZ KONOPKA** | PROF. DR HAB. N. MED. **ANNA KOSTERA-PRUSZCZYK** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **PIOTR KUNA** | PROF. DR HAB. N. MED. **ANDRZEJ LEWIŃSKI** | PROF. DR HAB. N. MED. **JAN LUBIŃSKI** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **BOGUSŁAW MACHALIŃSKI** | PROF. DR HAB. N. MED. **LESZEK MARKUSZEWSKI** |
 PROF. DR HAB. **HENRYK MRUK** | PROF. DR HAB. N. MED. **EWA MRUKWA-KOMINEK** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **JOANNA NARBUTT** | PROF. DR HAB. N. MED. **RAFAŁ NIŻANKOWSKI** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **PRZEMYSŁAW OSZUKOWSKI** | PROF. DR HAB. N. MED. **ALFRED OWOC** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **JAROSŁAW PINKAS** | PROF. DR HAB. N. MED. **RYSZARD PORĘBA** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **PIOTR PRUSZCZYK** | PROF. DR HAB. N. MED. **MANSUR RAHNAMA-HEZAVAH** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **BOŻENA ROMANOWSKA-DIXON** | PROF. DR HAB. N. MED. **GRAŻYNA RYDZEWSKA** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **ALEKSANDER SIEROŃ (PRZEWODNICZĄCY RADY NAUKOWEJ)** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **WŁADYSŁAW SINKIEWICZ** | PROF. DR HAB. N. MED. **HENRYK SKARŻYŃSKI** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **TOMASZ STOMPÓR** | PROF. DR HAB. N. MED. **PIOTR SUWALSKI** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **JACEK P. SZAFLIK** | PROF. DR HAB. N. MED. **ANDRZEJ SZUBA** |
 PROF. DR HAB. N. O ZDROWIU **ANDRZEJ ŚLIWCZYŃSKI** | PROF. DR HAB. N. MED. **PIOTR TYSZKO** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **MIECZYŚLAW WALCZAK** | PROF. DR HAB. N. MED. **IRENA WALECKA** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **KRZYSZTOF WARZOCZA** | PROF. DR HAB. N. MED. **BOŻENA WERNER** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **ANDRZEJ WOJTYŁA** | PROF. DR HAB. N. MED. **LUCJAN WYRWICZ** |
 PROF. DR HAB. N. MED. **KATARZYNA ŻYCIŃSKA** | DR N. MED. **EWA CHLEBUS** | DR HAB. N. MED. **MICHAŁ FARKOWSKI** |
 DR N. MED. **PIOTR DĄBROWIECKI** | DR HAB. N. MED. **MICHAŁ LEW-STAROWICZ**, PROF. CMKP |
 DR HAB. N. MED. **RENATA TALAR-WOJNAROWSKA**, PROF. UM W ŁODZI | DR N. MED. **JAROSŁAW UCIEKLAK**

HONOROWA RADA NAUKOWA

prof. dr hab. n. med. **WACŁAW DROSZCZ** | prof. dr hab. n. med. **WALDEMAR KARNAFEL** |
 prof. dr hab. n. med. **STANISŁAW RADOWICKI** | prof. dr hab. n. med. **KAZIMIERZ ROSZKOWSKI-ŚLIŻ** |
 prof. dr hab. n. med. **BOLESŁAW RUTKOWSKI** | prof. dr hab. n. med. **KAZIMIERZ SUWALSKI** |
 prof. dr hab. n. med. **JERZY SZAFLIK** | prof. dr hab. n. med. **TADEUSZ TOŁŁOCZKO** |
 prof. dr n. med. **JERZY WOY-WOJCIECHOWSKI**

PRACOWALI Z NAMI

prof. dr hab. n. med. **WŁADYSŁAW GRZESZCZAK**
 prof. dr hab. n. med. **STEFAN KRUŚ**
 dr **KRZYSZTOF TRONCZYŃSKI**
 dr n. med. **ANDRZEJ WŁODARCZYK**



FOT. TOMASZ ADAMASZEK

Niepokój, nadzieja, zaskoczenie

Od jakiegoś czasu naszą Redakcję niepokoiły fakty: rosnąca ilość depresji i innych chorób psychicznych u dzieci i młodzieży oraz trudności w uzyskaniu pomocy pediatrycznej. Profesorowie Mieczysław Walczak i Jarosław Peregud-Pogorzelski potwierdzili nasz niepokój: pediatria wymaga reformy systemowej – lepszej wyceny procedur, nowoczesnych leków, zmotywowania lekarzy do wyboru tej specjalizacji. Pediatrów jest za mało, szczególnie widać to w szpitalach powiatowych, które zamkają oddziały z powodu braku kadry.

Oddziały pediatryczne są niewystarczająco wyposażone w aparaturę i sprzęt niezbędny do niesienia pomocy na odpowiednim poziomie. To stan, w którym polska pediatria znalazła się przed pandemią, a nie skutek nadzwyczajnych okoliczności. Ta sama sytuacja dotyczy psychiatrii dzieci i młodzieży, o czym pisaliśmy od 2018 roku.

– Te dzieci wołały o pomoc, ale nikt ich nie słuchał – mówi dr Aleksandra Lewandowska, krajowy konsultant w dziedzinie psychiatrii dzieci i młodzieży.

Dziś wyzwaniem dla pediatrów i psychiatrów są skutki pandemii: lawinowy wzrost liczby prób samobójczych, depresji i zbyt późno diagnozowanych ciężkich chorób, np. onkologicznych i metabolicznych. Dzieci i młodzież trafiają do specjalistów w bardzo ciężkim stanie. Osobny problem to opór przed szczepieniami w tych grupach wiekowych, wymagający pilnej i masowej akcji edukacyjnej, także dla rodziców, bo to jeszcze nie koniec walki z koronawirusem.

– Uważam, że w każdej specjalizacji szczegółowej są jednostki chorobowe, którymi dotknięci pacjenci czekają na nowe, celowane terapie, dające im szansę na wyleczenie lub prawidłowy rozwój oraz wydłużenie czasu przeżycia w lepszym komforcie – podsumowuje niepokojącą sytuację profesor Jarosław Peregud-Pogorzelski, prezes Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego.

Plusem było wprowadzenie w trakcie pandemii możliwości kontynuowania leczenia młodzieży w wieku 18-21 lat przez lekarzy pediatrów lub internistów. Powstał nowy standard.

– To jest bardzo korzystne, gdyż w tym okresie młody człowiek kończy szkołę, zaczyna studia, trudno mu jeszcze szukać nowego lekarza. Pogarszało to np. leczenie cukrzycy – puentuje dyskusję o stanie pediatrii profesor Mieczysław Walczak, krajowy konsultant w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej.

To daje nadzieję na wprowadzanie kolejnych, najczęściej oczywistych, rozwiązań. Dłużej reformy pediatrii odkładać się nie da.

Zaskakująco dobra okazała się sytuacja w leczeniu chorób rzadkich. Tu pandemia nie uniemożliwiła uchwalenia Planu dla Chorób Rzadkich, czyli modelu leczenia tej grupy pacjentów, głównie dzieci. Rozpoczyna się organizacja szpitali referencyjnych dla poszczególnych schorzeń. Architekt tego planu, leczący od roku 2000 choroby rzadkie związane z niskorosłością profesor Mieczysław Walczak, może mieć powody do satysfakcji.

*Prof. dr hab. n. med. Waldemar Wierzbą,
Redaktor Naczelny*

PARTNERZY WYDANIA

sanofi



SANDOZ A Novartis Division



SwiXX BioPharma
Modern Medicines for All

Medtronic



HOYA
FOR THE VISIONARIES



ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE

**Reklama dostępna
tylko w wersji drukowanej**

**Reklama dostępna
tylko w wersji drukowanej**

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE



12

PROF. MIECZYŚLAW WALCZAK

U dzieci może wystąpić zespół pocovidowy PIMS; zmiany mogą dotyczyć serca, ośrodkowego układu nerwowego. Niebezpieczne jest to, że PIMS może wystąpić nawet u dzieci, które przechorowały COVID-19 bezobjawowo lub skąpoobjawowo.

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE



18

**PROF. JAROSŁAW PEREGUD-
-POGORZELSKI**

Sytuacja pediatrii jest coraz gorsza. Od lat borykamy się z niedostatkiem liczby pediatrów. Szczególnie dotyka to szpitale powiatowych, w których oddziały są zamykane z powodu braku kadry pediatrycznej.

FOT. TOMASZ ADAMASZEK



15

POSŁANKA BARBARA DZIUK

W całym kraju mają powstać eksperckie centra leczenia – sieć, która zapewni odpowiednią, kompleksową opiekę pacjentom. To oznacza kształcenie lekarzy specjalistów, budowanie centrów diagnostycznych, rehabilitacyjnych.

ROZMOWA

- 12** Pandemia COVID-19 bardzo niekorzystnie odbiła się na zdrowiu dzieci
Rozmowa z prof. Mieczysławem Walczkiem

- 18** Czekamy na reformę ochrony zdrowia, która dostrzeże lekarzy zajmujących się leczeniem dzieci i młodzieży
Rozmowa z prof. Jarosławem Peregud-Pogorzelskim

GORĄCY TEMAT

- 15** Dwa kroki do przodu, trzeci przed nami
Rozmowa z posłanką Barbarą Dziuk

FELIETON

- 17** Lekarska nierzeczywista rzeczywistość
– prof. Aleksander Sieroń

AKTUALNOŚCI

- 20** Wyróżnieni w konkursie Sukces Roku w Ochronie Zdrowia; Nagrody dla dziennikarek Świata Lekarza!
- 21** Badania nad hipercholesterolemią rodzinną; Nowy kierownik Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych; Rehabilitacja po COVID-19

PO GODZINACH

- 80** Artysta o duszy dziecka – Tadeusz Makowski

ŚWIAT LEKARZA

nr 1(96) Luty 2022

ISSN 1899-9069

MAGAZYN WYŁĄCZNIE DLA LEKARZY

REDAKTOR NACZELNY:
PROF. DR HAB. N. MED. WALDEMAR WIERZBA
waldemar.wierzba@mediatv.com.pl

REDAKTOR PROWADZĄCY/ WYDAWCA:
PAWEŁ KRUS

pawel.krus@mediatv.com.pl

Z-CY RED. NACZ.:
ANNA ROGALA
anna.rogala@mediatv.com.pl
KATARZYNA PINKOSZ
katarzyna.pinkosz@mediatv.com.pl

DYREKTOR DS. WYDAWNICZYCH I REKLAMY:
MARIUSZ SŁOMKA
mariusz.slomka@mediatv.com.pl

ZARZĄD:
JOANNA SIERPIŃSKA – PREZES
joanna.sierpiska@mediatv.com.pl

WSPÓŁPRACA:
**EWA BARCISZEWSKA, BOŻENA STASIAK,
JAROSŁAW GUGAŁA, BEATA NESSEL-ŁUKASIK,
HALINA STERCZYŃSKA, MACIEJ PINKOSZ**

KOREKTA:
GRAŻYNA BOCZKOWSKA

STUDIO GRAFICZNE:
ANNA STĘPŃIAK
studio@mediatv.com.pl

PRENUMERATA:
prenumerata@nazdrowie.pl

ADRES WYDAWCY I REDAKCJI:
Media TV Plus Sp. z o.o.
ul. Tarczyńska 5/9 lok. 36, 02-025, Warszawa
tel. (22) 626 88 68
www.swiatelekarza.pl

Wydawca nie ponosi odpowiedzialności za treść i formę reklam, prezentacji produktów ani tekstów promocyjnych. Redakcja zastrzega sobie prawo do skracania i redagowania nadesłanych tekstów.

COPYRIGHT © MEDIA TV PLUS SP. Z O.O.
ZDJĘCIA: © Depositphotos
ZDJĘCIA NA OKŁADCE: archiwum prywatne, obraz Tadeusza Makowskiego, Muzeum Narodowe w Poznaniu, Źródło: Wikipedia



INDEX COPERNICUS
INTERNATIONAL

5 PUNKTÓW EDUKACYJNYCH ZA ROCZNĄ
PRENUMERATĘ „ŚWIATA LEKARZA”

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE



26

PROF. AGNIESZKA SZADKOWSKA

Do osób z cukrzycą podchodzimy holistycznie, szczególnie do dzieci i młodych dorosłych. Nie ograniczamy się jedynie do oceny glikemii i modyfikacji dawek insuliny.

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE



30

SYLWIA KIJEWSKA

Ważne jest regularne chodzenie do okulisty. Tym bardziej że krótkowzroczność może się objawiać bólami głowy, gorszymi wynikami w nauce, niechęcią do nauki.

FOT. PIOTR MOLECKI/EAST NEWS



32

PROF. HENRYK SKARŻYŃSKI

W wieku szkolnym różne problemy ze słuchem ma nawet 20% dzieci! Najczęściej są to przemijające następstwa zapalenia górnych dróg oddechowych. Nawet zwykłe infekcje mogą prowadzić do różnych uszkodzeń słuchu.

FOT. BOLESŁAW WALEZIĄK/REPORTER



39

PROF. TERESA JACKOWSKA

Wzrost temperatury ciała stanowi część specyficznej odpowiedzi biologicznej na chorobę wywołaną tymi czynnikami, ale sama w sobie nie jest chorobą. A ponieważ kontakt z czynnikami zakaźnymi mamy dość często, dlatego tak często mamy do czynienia z gorączką.

PEDIATRIA 2022

- 24** Te dzieci wołały o pomoc, ale nikt ich nie słuchał
Rozmowa z dr Aleksandrą Lewandowską
- 26** CGM – coraz prostsza kontrola cukrzycy
Rozmowa z prof. Agnieszką Szadkowską
- 28** Nowoczesne insuliny pomagają w optymalnym leczeniu cukrzycy u dzieci
Rozmowa z prof. Małgorzatą Myśliwiec
- 30** Krótkowzroczność u dzieci nie tylko warto, ale trzeba korygować i kontrolować
Rozmowa z Sylwią Kijewską

- 32** Jedynie wczesna diagnostyka i wczesna terapia mogą zapobiec konsekwencjom wad słuchu
Rozmowa z prof. Henrykiem Skarżyńskim
- 36** Wrodzona łamliwość kości – nie taka rzadka, jak myślimy
Rozmowa z prof. Jerzym Konstantynowiczem
- 39** Gorączka u dzieci
Rozmowa z prof. Teresą Jackowską
- 42** Zasady prowadzenia badań przesiewowych w kierunku wczesnego wykrywania skoliozy idiopatycznej
- 44** Każda choroba nowotworowa to choroba genów
Rozmowa z prof. Wojciechem Młynarskim



FOT. TOMASZ ADAMASZEK



54

PROF. ANNA KOSTER-PRUSZCZYK

Dane z wielu krajów europejskich wskazują, że czas do rozpoznania w późnej postaci choroby Pompego sięgać może nawet 12 lat, a w dramatycznie szybko postępującej postaci niemowlęcej wynosi ok. 3 miesiące.

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE



66

PROF. MARIA GIŻEWSKA

Fenyloketonuria (PKU) jest genetycznie uwarunkowaną, wrodzoną wadą metabolizmu. Nierozpoznana lub źle leczona fenyloketonuria odpowiada za jedno z najcięższych form niepełnosprawności intelektualnej.

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE



70

PROF. ANNA TYŁKI-SZYMAŃSKA

Kwaśna lipaza lizosomalna, zwana również kwaśną esterazą lub hydrolazą estrów cholesterolu, jest enzymem, który katalizuje przebieg reakcji odszczepiania kwasów tłuszczowych z triglicerydów i estrów cholesterolu.

CHOROBY RZADKIE 2022

- 48** Choroby rzadkie mogą być skuteczniej diagnozowane i leczone
Rozmowa z prof. Mieczysławem Walczakiem

- 50** Rola organizacji pacjenckich w diagnostyce chorób rzadkich
Rozmowa ze Stanisławem Maćkowiakiem

- 52** Znaczenie badań genetycznych w diagnostyce chorób rzadkich
– prof. Anna Latos-Bieleńska

- 54** W chorobie Pompego wyzwaniem jest duże zróżnicowanie fenotypu
Rozmowa z prof. Anną Koster-Pruszczyk

- 57** Choroba Stilla – jedna choroba o wielu twarzach?
Rozmowa z prof. Zbigniewem Żuberem

- 59** Sytuacja pacjentów z chorobami autozapalnymi od kilku lat zaczęła się poprawiać
Rozmowa z prof. Kariną Jahnz-Różyk

- 60** Można zapobiec obrzękom zagrażającym życiu
Rozmowa z dr Aleksandrą Kucharczyk

- 62** Leczenie hormonem wzrostu
Rozmowa z prof. Mieczysławem Walczakiem

- 66** Choć na świecie dla wielu chorych dostępne jest już leczenie farmakologiczne – w Polsce dieta nadal pozostaje podstawą leczenia fenyloketonurii

Rozmowa z prof. Marią Giżewską

- 70** Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej: dwie różne postaci jednej choroby
Rozmowa z prof. Anną Tyłki-Szymańską

- 72** Postępujące kostniejące zapalenie mięśni – choroba, która ludzi zamienia w posągi

- 74** Lipodystrofia – kiedy tłuszcz zaczyna uciekać z organizmu
Rozmowa z prof. Joanną Oświećimską

- 76** Znaczenie badań przesiewowych noworodków w diagnozowaniu chorób rzadkich
Rozmowa z dr. n. biol. Mariuszem Ołtarzewskim

- 78** Czas na zmiany systemowe dotyczące wyrobów medycznych
Rozmowa z prof. Marcinem Czechem

**Reklama dostępna
tylko w wersji drukowanej**

ROZMOWA Z **PROF. MIECZYŚLAWEM WALCZAKIEM**, KIEROWNIKIEM KLINIKI PEDIATRII, ENDOKRYNOLOGII, DIABETOLOGII, CHORÓB METABOLICZNYCH I KARDIOLOGII WIEKU ROZWOJOWEGO PUM W SZCZECINIE, KONSULTANTEM KRAJOWYM W DZIEDZINIE ENDOKRYNOLOGII I DIABETOLOGII DZIECIĘCEJ.



Pandemia COVID-19 bardzo niekorzystnie odbiła się na zdrowiu dzieci

Jak pandemia COVID-19 wpłynęła na diagnozowanie i leczenie dzieci?

Pandemia COVID-19 ma bardzo poważny wpływ na stan zdrowia dzieci, z wielu względów. Jeśli chodzi o samo zakażenie koronawirusem, to warto zwrócić uwagę, że COVID-19 coraz częściej dotyka nie tylko osoby dorosłe, ale także dzieci. W przypadku wariantu omikron coraz więcej jest dzieci zakażonych. Wiele oddziałów pediatrycznych musiało zostać przekształconych w oddziały covidowe. U dzieci najczęściej przebieg COVID-19 jest łagodny lub wręcz bezobjawowy, jednak pewna grupa dzieci ma gorączkę, objawy układu oddechowego (katar, kaszel, duszność) i/lub przewodu pokarmowego (biegunka, wymioty). U dzieci może też

wystąpić zespół pocovidowy – PIMS; zmiany te mogą dotyczyć np. serca lub ośrodkowego układu nerwowego. Niebezpieczne jest to, że PIMS może wystąpić nawet u dzieci, które przechorowały COVID-19 bezobjawowo lub skąpoobjawowo. Zdarzały się również pojedyncze zgony dzieci z powodu COVID-19, najczęściej były to dzieci z chorobami współistniejącymi.

Sytuacja w pediatrii jest niekorzystna również dlatego, że przez długi czas była bardzo ograniczona dostępność do lekarzy pierwszego kontaktu, a także do pediatrów. Rodzice unikali również kontaktów, obawiając się, żeby dziecko się nie zakażyło. Dlatego u wielu dzieci choroby zostały rozpoznane późno i dzieci często trafiały do szpitali w ciężkim stanie.

***O takich sytuacjach mówi się
w leczeniu osób dorosłych. Czy
w przypadku dzieci też to opóźnienie
w diagnostyce jest widoczne?***

Tak. Widać to szczególnie, jeśli chodzi o cukrzycę typu 1. Zrobiliśmy w tym zakresie badania, które objęły ośrodki zajmujące się diabetologią dziecięcą w Polsce. Zbieranie danych koordynowała prof. Agnieszka Szadkowska. W tym okresie sytuacja była bardzo niepokojąca: 50-70% dzieci z nowo zdiagnozowaną cukrzycą typu 1 trafiało do szpitali w ciężkiej kwasicy ketonowej. Często były w tak ciężkim stanie, że początkowo musiały być hospitalizowane na oddziałach intensywnej terapii dla dzieci.

Przed pandemią tak nie było?

Wcześniej takie przypadki stanowiły maksymalnie ok. 20-25%. W okresie pandemii COVID-19 było to dwa, trzy razy więcej. Dziś jest nieco lepiej, jednak nadal ok. 40% dzieci z nowo zdiagnozowaną cukrzycą typu 1 trafia do szpitali w stanie ciężkiej kwasicy ketonowej i wiele ►



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE



ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE

ŚWIAT LEKARZA 13

- z nich musi być najpierw przyjętych na oddział intensywnej terapii dla dzieci.

Rodzice nie zauważali wcześniej niepokojących objawów?

Nie, cukrzyca ma wiele różnych masek. Początkowymi jej objawami u dziecka są zwykle zmęczenie, ospałość, wielomocz oraz ubytek masy ciała. Inną maską może być np. angina. Szczególnie wtedy, gdy z powodu lockdownu nie było możliwości bezpośredniej wizyty u lekarza, poprzez teleporadę zlecał on antybiotyk. Oczywiście antybiotyk nie mógł pomóc tym dzieciom. Objawy cukrzycy typu 1 u dzieci, szczególnie małych, narastają gwałtownie, dlatego ich stan zdrowia szybko się pogarszał. A wystarczyłoby wcześniej zlecić proste badanie moczu na obecność cukru i ciał ketonowych. Badanie to pokazuje u dziecka, że należy brać pod uwagę cukrzycę. Jeszcze inną maską są bóle brzucha, które bywają traktowane jako błąd dietetyczny lub zakażenie przewodu pokarmowego. Czasem wręcz zdarza się, że dzieci mają objawy sugerujące zapalenie wyrostka robaczkowego.

Rozpoznanie cukrzycy może być trudne, gdyż takich masek, jakie przybiera ta choroba w początkowym okresie, może być wiele. W przypadku gdy u dziecka pojawiają się nietypowe objawy, bardzo ważny jest częsty kontakt lekarza z rodzicami i z małym pacjentem, by można było zmieniać postępowanie i w odpowiednim czasie skierować dziecko do szpitala. Z powodu sytuacji związanej z pandemią COVID-19 ucierpiały także inne dzieci, np. z nowotworami, w przypadku których opóźnienie diagnozy oznaczało pogorszenie rokowania. Dzieci, zwłaszcza małe, powinny być zawsze przez lekarza badane, tu nie wystarczy telewizyta.

Pandemia spowodowała też zwiększenie liczby dzieci z zaburzeniami zachowania, problemami psychologicznymi, a także z otyłością. Jest to już obecnie bardzo widoczne.

Jak teraz wygląda sytuacja, w czasie fali zakażeń omikronem?

Problemem są np. planowe wizyty w szpitalu. Często zdarza się, że albo rodzice mają dodatni wynik testu

w kierunku zakażenia koronawirusem, albo dziecko. Planowe wizyty są przez to odkładane, co często opóźnia rozpoznanie choroby. Późniejsze rozpoznanie oznacza gorsze rokowanie i mniejszą skuteczność leczenia. To bardzo niekorzystne, jeśli chodzi o pediatrię. Zdarza się też, że zakażenie rozwija się dopiero na oddziale, dziecko zaczyna gorączkować albo ma kaszel lub biegunkę. Trzeba ponownie wykonywać testy, by sprawdzić, co jest przyczyną. Sytuację utrudnia fakt, że w okresie zimowym i w okresie przedwiośnia u dzieci występuje dużo więcej innych zakażeń, szczególnie wirusowych.

Czy dzieci powinny być szczepione przeciw COVID-19?

Tak, dzieci powyżej 5. r.ż. powinny być szczepione przeciw COVID-19. Szczepione dzieci zdecydowanie rzadziej chorują, a jeśli zachorują, to przebieg choroby jest bezobjawowy albo łagodny. Dzięki szczepieniu zabezpiecza się też rodziny przed zakażeniem, a także środowisko przedszkolne i szkolne.

Trudno mówić o plusach pandemii, jeśli chodzi o pediatrię, ale czy jakieś korzystne rozwiązania można zauważyć?

Na prośbę endokrynologów i diabetologów dziecięcych NFZ wyraził zgodę, żeby młodzież w wieku 18-21 lat mogła pozostawać albo pod opieką endokrynologów i diabetologów dziecięcych, albo diabetologów zajmujących się osobami dorosłymi. To jest bardzo korzystne, gdyż w tym okresie młody człowiek kończy szkołę, zaczyna studia, często zakłada własną rodzinę, trudno mu jeszcze dodatkowo szukać nowego lekarza.

Zmiana polegająca na tym, że młody człowiek może nadal być pod opieką endokrynologa i diabetologa dziecięcego powinna pozostać, gdy skończy się epidemia. Podobne rozwiązania warto przyjąć w innych dziedzinach. Powinny powstać poradnie wieku młodzieńczego; obecnie w krajach wysoko uprzemysłowionych stawia się na upowszechnienie medycyny wieku młodzieńczego. W niektórych krajach pojawia się wręcz taka podspecjalizacja; my również powinniśmy tworzyć poradnie, gdzie młody człowiek może być leczony zarówno przez specjalistę pediatrię, jak i przez specjalistę zajmującego się leczeniem osób dorosłych. Młode osoby dorosłe są bardzo zadowolone, mogąc wybrać sobie lekarza. Zdarza się nawet, że wizyta odbywa się z dwoma specjalistami, którzy przekazują sobie wiedzę na temat młodego człowieka. To jest optymalne rozwiązanie, które należy kontynuować również po pandemii.

Rozmawiała: Katarzyna Pinkosz

Dwa kroki do przodu, trzeci przed nami

Z **POSŁANKĄ BARBARĄ DZIUK**, PRZEWODNICZĄCĄ PODKOMISJI STAŁEJ SEJMU DS. ONKOLOGII ORAZ PARLAMENTARNEGO ZESPOŁU DS. CHOROÓB RZADKICH, ROZMAWIA PAWEŁ KRUSĆ.

Na początku kadencji reaktywowała Pani Parlamentarny Zespół ds. Chorób Rzadkich.

Poprzedni, prowadzony przez lekarkę Barbarę Czaplicką, uświadomił społeczną skalę problemu: ok. 8 tysięcy opisanych jednostek chorobowych, 3 mln pacjentów

w Polsce, 75% z nich to dzieci. Tamten zespół parlamentarny wykonał prace pionierskie, ale nie rozpoczął poważnych prac legislacyjnych i organizacyjnych. Zdawałam sobie sprawę, że to początek drogi i muszę zrobić pierwszy krok. ►

Posłanka Barbara Dziuk i red. Paweł Krusć



FOT. TOMASZ ADAMASZEK



ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE

➤ **Wierzyła Pani w stworzenie Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich?**

Myślałam, że nawet jeśli nie uda się ten projekt, to pomogę rodzinom w opiece nad pacjentami z chorobami rzadkimi.

Zaskoczyła Panią troska o tę grupę chorych ze strony kolejnych ministrów zdrowia?

Cieszę się, że okazali taką determinację. Duża w tym zasługa dwóch liderów organizacji pacjenckich – śp. Mirosława Zielińskiego i Stanisława Maćkowiaka oraz rodziców chorych dzieci. To z nimi w ubiegłym roku doprowadziłam do powstania Planu Operacyjnego dla Chorób Rzadkich na lata 2021-23. Został zrobiony pierwszy krok – przełomem było wpisanie tej grupy chorób do wykazu priorytetów w systemie ochrony zdrowia. Rozpoczęto tworzenie rejestru chorób rzadkich, powstaje też mapa potrzeb tych pacjentów.

A drugi krok?

To Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich, czyli kompleksowy model opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi, został przyjęty przez rząd w połowie ubiegłego roku.

Jakie są jego założenia?

W całym kraju mają powstać eksperckie centra leczenia – sieć, która zapewni odpowiednią, kompleksową opiekę pacjentom. To oznacza kształcenie lekarzy specjalistów, budowanie centrów diagnostycznych, rehabilitacyjnych.

W chorobach rzadkich, dotyczących po kilkanaście, kilkadziesiąt osób w całym kraju, wymagana jest przede wszystkim specjalizacja.

Dlatego muszą powstać centra ukierunkowane na konkretne choroby, z szybką i profesjonalną diagnostyką, wymieniające się doświadczeniami z całym światem. Świetnym przykładem takiej organizacji jest Centrum Diagnostyki Molekularnej, prowadzone przez prof. Wojciecha Młynarskiego, które zbudowano w Uniwersytecie Medycznym w Łodzi. Dorobek tego zespołu jest znany na całym świecie.

Przełamanie myślowego stereotypu o przychodni rejonowej jako centrum systemu chorób rzadkich zajęło kilka lat.

W chorobach rzadkich konieczny jest model systemowy dla całej Europy, dla kontynentu, w wielu przypadkach – dla całego świata, kiedy choroba rzadka występuje u kilkunastu pacjentów.

Dodajmy: do naszych czasów leczonych nieskutecznie.

Najczęściej z powodu błędnej diagnozy. A jak miała być prawidłowa? Trudno wymagać od każdego lekarza, by biegle znał 8 tysięcy chorób rzadkich, ale trzeba go uwrażliwić, by w przypadku objawów nietypowych dla schorzeń populacyjnych kierował pacjenta do centrum specjalistycznego diagnozującego choroby rzadkie. Taki będzie nowy standard.

Kluczowa jest poprawa diagnostyki?

Naturalnie. Chory nie może czekać na diagnozę kilka lat. Brak szybkiego rozpoznania wiąże się z brakiem odpowiedniego postępowania terapeutycznego. Pacjenci opowiadali mi o odysei diagnostycznej: chodzili od jednego lekarza do drugiego, robili jakieś badania, byli leczeni tylko objawowo.

Do tej pory był problem z finansowaniem badań genetycznych, zakres badań refundowanych przez Narodowy Fundusz Zdrowia ich nie obejmował. Zgodnie z założeniami Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich to się zmieni. Diagnoza genetyczna pozwoli na personalizację terapii.

Dla części pacjentów.

Niestety, postęp w medycynie jest ogromny, ale nie na wszystkie schorzenia mamy leki.

I co dalej?

Centra specjalistyczne, o których wspominałam, wskażą pacjentowi ścieżkę leczenia, będzie tam miał również dostęp do rehabilitacji. Będzie z nimi współpracować opieka społeczna, która zapewni opiekę wytchnieniową dla rodziców.

Rzadka choroba dziecka z reguły wpływa na pogorszenie sytuacji finansowej rodziny.

Najczęściej konieczność intensywnej opieki nad dzieckiem wyłącza jednego z rodziców z pracy zawodowej. Przygotowujemy dla nich zasiłki, opracowujemy też uproszczone zasady orzekania o niepełnosprawności.

I to będzie trzeci krok milowy w opiece nad chorymi?

Potwierdzę dopiero wtedy, kiedy kompleksowa opieka zapewni większości pacjentów godne życie. Oznaczałoby to, że w podejściu do chorób rzadkich rozwiązaliśmy problem psychologiczny i społeczny. Przed nami tylko i aż postęp wiedzy medycznej.

Rozmawiał: Paweł Kruś



FOT. TOMASZ ADAMASZEK

Lekarska nierzeczywista rzeczywistość

PROF. DR HAB. N. MED. ALEKSANDER SIEROŃ

Mało kto tak jak my podczas dramatu pandemii spotyka się z czymś, co – jakby powiedział serialowy Ferdynand Kiepski: „nie śniło się fizjologom”. Zaczniemy od pandemicznych teoretyków, zwanych antyszczepionkowcami. Doniesienia, że w szczepionkach są/były czipy Billa Gatesa, które umożliwią mu panowanie nad światem, należą już do przeszłości. Wbudowanie „wirusa” szczepionki w DNA zaszczepionego powodujące po pięciu latach raka (jakiego?) też już nie jest newsem. Konsekwentnie ręce nie przenoszą nie tylko koronawirusa, ale nawet żadnych wirusów – to także nie jest już odkryciem.

Ale w ostatnim czasie pojawiło się novum: ekonomicznie doskonała walka z pandemią. Otóż według prawie już oficjalnej wersji pandemia COVID-19 jest po prostu zwykłą gripą. Do grypy wszyscy przywykli. Jest już znana i oswojona. No i po problemie.

Po problemie jest też okres jeszcze bardzo tajemniczych tzw. powikłań pocovidowych. W zależności od doniesień liczba tzw. pocovidowych powikłań rezydualnych to około 30% ozdowieńców. Jako przewodniczący konsultantów medycznych przy Prezydencie Katowic zwróciłem się do Władz Miasta z sugestią stworzenia poradni pocovidowej. Wiceminister zdrowia, sekretarz stanu w Ministerstwie Zdrowia, odpisał wnioskodawcom, że taka poradnia nie jest potrzebna, ponieważ każdy poszkodowany przez COVID-19 obywatel, umownie nazwijmy go ozdowieńcem, a może lepiej po lekarsku „chorym”, ma pełny dostęp do szerokiej oferty poradni specjalistycznych, w tym „poradni gruźlicy”, dostęp do licznych ogólnodostępnych badań – począwszy od EKG, poprzez Holtera, TK, MRI itd. Czyli nie jest potrzebna dodatkowa lecznica selektywnie pomagająca tym, którym udało się przeżyć. Jestem pewny, że takie poradnie po-

wstające już w krajach „dzikiego Zachodu”, jak Niemcy czy Francja, spowodują w pewnym momencie w Polsce też u niektórych zmianę stanu świadomości i złotouści politycy powiedzą, że dla dobra narodu i polskiego ludu takie poradnie będą utworzone.

Zadziwiający jest też stan świadomości łóżkowej. Nie przypominam sobie, aby jednym z tematów wykładowych na moich studiach był przedmiot „liczba łóżek a zdrowie”. Uczono mnie, że za zdrowie chorego odpowiada lekarz z zespołem, a samo łóżko nie jest ani środkiem diagnostycznym, ani terapeutycznym. Warto więc przyswoić sobie ten nowy stan świadomości lekarskiej, że jedną z dobrych form leczenia są łóżka szpitalne – stałe lub tymczasowe, nawet jak wokół nich nie ma kadry. Kadry lekarskiej, pielęgniarskiej, fizjoterapeutycznej. Może czas oddać takie łóżka z chorymi w opiekę ekonomistom, socjologom i filozofom. Wystarczy może ich tylko trochę przyuczyć. ■



Czekamy na reformę ochrony zdrowia,

KTÓRA DOSTRZEŻE LEKARZY ZAJMUJĄCYCH SIĘ LECZENIEM DZIECI I MŁODZIEŻY

ROZMOWA Z **PROF. DR. HAB. N. MED. JAROSŁAWEM PEREGUD-POGORZELSKIM**, PREZESEM POLSKIEGO TOWARZYSTWA PEDIATRYCZNEGO.

Rośnie liczba zakażeń i hospitalizacji wśród dzieci. Czy udaje się utrzymać bezpieczeństwo i leczenie w tej populacji?

Niestety sytuacja w przypadku dzieci i młodzieży nie jest najlepsza. Przyczynia się do tego wzrost liczby infekcji w tej grupie wiekowej. Wydaje się, że kontrolujemy sytuację. Obserwujemy jednak coraz częściej bardzo ciężko przebiegające infekcje wywołane przez COVID-19 u młodych pacjentów, którzy pomimo wysiłków personelu medycznego przegrywają walkę z chorobą. Niepokoją nas szczególnie ciężkie powikłania obserwowane w populacji wieku rozwojowego, bardzo często pozostawiające odległe następstwa, do zgonu włącznie, spowodowane np. przebyciem pocovidowego, wieloukładowego zespołu zapalnego – PIMS.

Jak wygląda kwestia szczepień przeciw COVID-19 u dzieci – czy również one będą wyzwaniem dla pediatrii na ten rok?

Niezrozumiały jest dla nas tak ogromny opór wobec szczepień przeciw COVID-19, o czym świadczy znikomy odsetek zaszczepionych dzieci i młodzieży. Dlatego w tym roku należy zintensyfikować działania, których celem powinno być uświadamianie rodzicom i opiekunom prawnym dzieci, jak ogromne korzyści wynikają z faktu ich zaszczepienia. Liczne badania jednoznacznie wykazały, że pacjenci zaszczepieni łagodniej przechodzą COVID-19 niż niezaszczepieni, dla których ryzyko występowania ciężkich powikłań i zgonu jest wielokrotnie wyższe. Tylko szczepienia mogą poprawić bardzo trudną sytuację panującą w ochronie zdrowia, która jest wynikiem ciągnącej się pandemii COVID-19.

Czy wyzwaniem dla pediatrii w 2022 r. będą również skutki wynikające z edukacji zdalnej, izolacji i niekończących się kwarantann wśród dzieci?

Pandemia istotnie przyczyniła się do pogorszenia stanu psychicznego dzieci i młodzieży, który i tak nie należał do najlepszych. Naukowcy z North Carolina State University w USA, przeprowadzając badanie ankietowe wśród ponad 600 nastolatków w wieku od 10 do 18 lat, wykazali, że u 52% nastolatków w czasie pandemii doszło do pogorszenia samopoczucia. Rzadziej o 41,6% angażowali się w takie aktywności jak sport (jazda na rowerze, spacer, bieganie czy jazda na deskorolce), a czas spędzony w kontakcie z przyrodą zmniejszył się o 39,7%. Redukcji o 28,6% uległ również czas spędzany z rodziną. Przebywanie przez wiele godzin dziennie w odosobnieniu, przed monitorem komputera podczas zajęć zdalnych to katastrofa dla równowagi emocjonalnej nastolatków. Z tego właśnie powodu obserwujemy coraz częściej niekonwencjonalne zachowania w tej grupie wiekowej i lawinowo narastającą liczbę dzieci dotkniętych depresją. Jest to ogromny problem, z którym będziemy musieli się zmierzyć nie tylko w 2022 r., ale również w następnych latach.

Leczenie jakich chorób będzie stanowiło w tym roku największe wyzwanie?

Celowo nie wymienię z nazwy żadnej choroby. Uważam, że w każdej specjalizacji szczegółowej są jednostki chorobowe, którymi dotknięci pacjenci czekają na nowe, celowane terapie, dające im szansę na wyleczenie lub prawidłowy rozwój oraz wydłużenie czasu przeżycia w lepszym komforcie. Mam nadzieję, że właśnie



dla tej grupy dzieci zostaną w końcu zapewnione odpowiednie środki finansowe, które pozwolą na prowadzenie u tych pacjentów leczenia w ramach badań niekomercyjnych, na co od lat czeka środowisko pediatrów w naszym kraju.

Jak wygląda obecnie sytuacja polskiej pediatrii? Z jakimi problemami się ona boryka?

Sytuacja pediatrii jest coraz gorsza. To, że opieka pediatryczna jeszcze funkcjonuje, zawdzięczamy przede wszystkim ciężkiej pracy polskich pediatrów, niezwykle oddanych i empatycznych w relacjach z dziećmi i ich opiekunami prawnymi. Od lat borykamy się z niedostatkiem liczby pediatrów. Szczególnie dotyka to szpitali powiatowych, w których oddziały są zamykane z powodu braku kadry pediatrycznej. Ponadto są one niewystarczająco wyposażone w aparaturę i sprzęt niezbędny do niesienia pomocy na odpowiednim poziomie.

Czy zła sytuacja związana jest również z nieodpowiednią wyceną świadczeń?

Od lat zwracamy się do Ministerstwa Zdrowia o zmianę wyceny procedur pediatrycznych. Pomimo obietnic niewiele w tym zakresie zrobiono. Jeżeli taki stan będzie nadal trwać, możemy się spodziewać dalszego zamykania oddziałów pediatrycznych w szpitalach powiatowych, które przy obecnej wycenie procedur pediatrycznych przynoszą tym placówkom znaczne straty finansowe i mają wpływ na pogorszenie ich statusu ekonomicznego.

W jaki sposób można by poprawić stan polskiej pediatrii i polskiej medycyny?

Wszyscy czekamy na prawdziwą reformę ochrony zdrowia, której stan, podobnie jak pediatrii, się pogarsza. Musimy pamiętać, że ochrona zdrowia to system naczyń połączonych, dlatego reforma musi dotyczyć różnych aspektów. Niestety proponowana obecnie przez Ministerstwo Zdrowia ustawa skupia się wyłącznie na kategoryzacji ekonomicznej szpitali, pomijając bardzo istotny problem, jakim jest ich kategoryzacja pod względem świadczonych usług medycznych z ich prawidłową wyceną odpowiadającą złożoności, skali trudności i innowacyjności przeprowadzonej przez szpital procedury medycznej. Nie mniej istotnym, trzecim ramieniem reformy powinno być zapewnienie odpowiedniego poziomu kształcenia kadry medycznej. Nie do przyjęcia są obecne propozycje, które zmniejszają rangę końcowego egzaminu lekarskiego (LEK, LDEK) oraz egzaminów specjalizacyjnych, poprzez zrezygnowanie z ich części praktycznej i teoretycznej. Ministerstwo niestety poddaje się presji wybranych grup, które nie powinny mieć decydującego wpływu na kształt i przebieg wspomnianych egzaminów, jeżeli chcemy kształcić kadrę na przyzwoitym poziomie. Ponadto powinniśmy dążyć do zwiększenia liczby studentów, szczególnie kierunku lekarskiego, pod warunkiem że będzie ich szkolić wystarczająca liczba nauczycieli akademickich, których już brakuje, ponieważ odchodzą z powodu zbyt dużych obciążeń i niskich zarobków. Dlatego należy zwiększyć wartość subwencji przeznaczanych na ten cel przez Ministerstwo Zdrowia.

Rozmawiała: Sonia Młodzianowska





FOT. TOMASZ ADAMASZEK

Wyróżnieni w konkursie Sukces Roku w Ochronie Zdrowia

Pod koniec stycznia br. na Zamku Królewskim w Warszawie odbyła się Gala konkursu „Sukces Roku w Ochronie Zdrowia – Liderzy Medycyny”.

Nagrodę specjalną „Menedżera Zdrowia” i „Kuriera Medycznego” otrzymał **prof. dr hab. n. med. Waldemar Wierzbę**, dyrektor Centralnego Szpitala Klinicznego MSWiA w Warszawie, redaktor naczelny magazynu „Świat Lekarza”.

W latach 1993-2019 prof. Wierzbę pełnił wiele funkcji w sektorze ochrony zdrowia. Tworzył m.in. Urząd Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów Medycznych i Produktów Biobójczych oraz Agencję Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji, której był pierwszym prezesem. Od lutego 2018 r. do listopa-

da 2019 r. pełnił funkcję dyrektora Departamentu Zdrowia MSWiA. Od ponad 2 lat jest dyrektorem szpitala MSWiA w Warszawie.

W konkursie Sukces Roku w Ochronie Zdrowia została wyróżniona **red. Bożena Stasiak**, która współpracuje od wielu lat z magazynem „Świat Lekarza”, m.in. przeprowadzając wywiady z czołowymi ekspertami medycyny. Jest autorką licznych reportaży, poradników, książek. Laureatka wielu nagród i wyróżnień, m.in. Nagrody Zaufania „Złoty Otis”, „Kryształowe Pióro”.

Gratulujemy!

Organizatorem gali było Wydawnictwo Medyczne Termedia oraz redakcje „Menedżera Zdrowia” i „Kuriera Medycznego”. ■



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

Nagrody dla dziennikarek Świata Lekarza!

W ogólnopolskim konkursie Dziennikarz Medyczny Roku 2021 wzięło udział 117 dziennikarzy.

Jeden z członków jury oceniającego prace prof. Mariusz Wyleżół podkreślił, że poziom dziennikarstwa medycznego jest w Polsce coraz wyższy: „Co roku jestem zaskoczony poruszeniem przez dziennikarzy najbardziej

istotnych problemów zdrowotnych na bardzo wysokim poziomie, zarówno jeśli chodzi o dostępność do farmakoterapii, metod chirurgicznych, jak i palących problemów zdrowotnych”.

Cztery dziennikarki „Świata Lekarza” otrzymały wyróżnienia i nagrody: **Red. Sonia Młodzianowska**: II nagroda w kategorii: Prasa; **Red. Anna**

Kopras-Fijołek: Nagroda Specjalna „Przerzuty do kości – czy można uniknąć groźnych konsekwencji”; **Red. Bożena Stasiak**: Nagroda Specjalna: „Leczenie zaćmy w dobie COVID-19”. Stowarzyszenie Dziennikarzy dla Zdrowia przyznało honorowy tytuł Edukator Zdrowia **red. Katarzynie Pinkosz**. Serdecznie gratulujemy! ■

Badania nad hipercholesterolemią rodzinną



FOT. TOMASZ ADAMASZEK

Artykuł na temat homozygotycznej postaci hipercholesterolemii rodzinnej („Worldwide experience of homozygous familial hypercholesterolaemia: retrospective cohort study”) ukazał się w prestiżowym „The Lancet”. Materiał został opracowany przez naukowców ze Steering Committee European Atherosclerosis Society Familial Hypercholesterolaemia Studies Collaboration, którego członkiem jest dr Krzysztof Chlebus z I Katedry i Kliniki Kardiologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego. Specjaliści zbadali 751 pacjentów z 38 krajów. Celem tej pracy było stworzenie klinicznej i genetycznej charakterystyki homozygotycznej postaci hipercholesterolemii rodzinnej.

– Pacjentów homozygotycznych cechuje szczególnie wysokie ryzyko sercowo-naczyniowe, bowiem powikłania miażdżycy występują w tej grupie już w bardzo młodym wieku, nawet u dzieci i nastolatków – wyjaśnia dr Krzysztof Chlebus. – Na szczęście epidemiologicznie problem ten jest relatywnie rzadki, tj. zdarza się średnio u 1 na 300 000 mieszkańców. (...) W ramach utworzonego w 2017 r. przez nasz zespół Krajowego Centrum Hipercholesterolemii Rodzinnej oraz Krajowego Rejestru FH gromadzimy doświadczenia i dane kliniczne, które dają podstawę do współpracy z najlepszymi ośrodkami na świecie. To ogromna satysfakcja dla całego zespołu.

(Źródło: GUMed) ■

Nowy kierownik Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych

W połowie stycznia dr n. med. Dariusz Rokicki objął kierownictwo Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie. Dr Rokicki, pediatra, specjalista chorób metabolicznych, zajmuje się m.in. wrodzonymi chorobami metabolicznymi, jest zastępcą przewodniczącego Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych.

Dotychczasowy kierownik, profesor Janusz Książyk, będzie konsultantem w Klinice Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych. Prof. Książyk stworzył Klinikę Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, która stała się wsparciem dla pozostałych oddziałów szpitalnych w zakresie leczenia przewlekłych chorób niedożywienia, metabolicznych, onkologicznych, choroby Kawasaki, oraz szeroko pojętej pediatrii. W swojej wieloletniej pracy opracował własną metodę szybkiego nawadniania dożylnego w stanach ciężkiego odwodnienia u dzieci.

(Źródło: Instytut Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka) ■

Rehabilitacja po COVID-19

Szpital Kliniczny im. dr. Józefa Babińskiego w Krakowie jest jedną z pięciu w Polsce i jedyną w Małopolsce jednostką leczenia psychiatrycznego, z którym Narodowy Fundusz Zdrowia podpisał umowę na realizację świadczeń w zakresie rehabilitacji pocovidowej. Program rehabilitacji ma na celu poprawę stanu zdrowia w aspekcie psychosomatycznym po przebytej infekcji COVID-19. Mogą z niej skorzystać pacjenci z problemami zaburzeń psychicznych, u których nasilenie nastąpiło po przebytym zachorowaniu na koronawirusa.

Lockdown i wytrącenie z normalnego rytmu funkcjonowania nie pozostały bez wpływu na nasze zdrowie

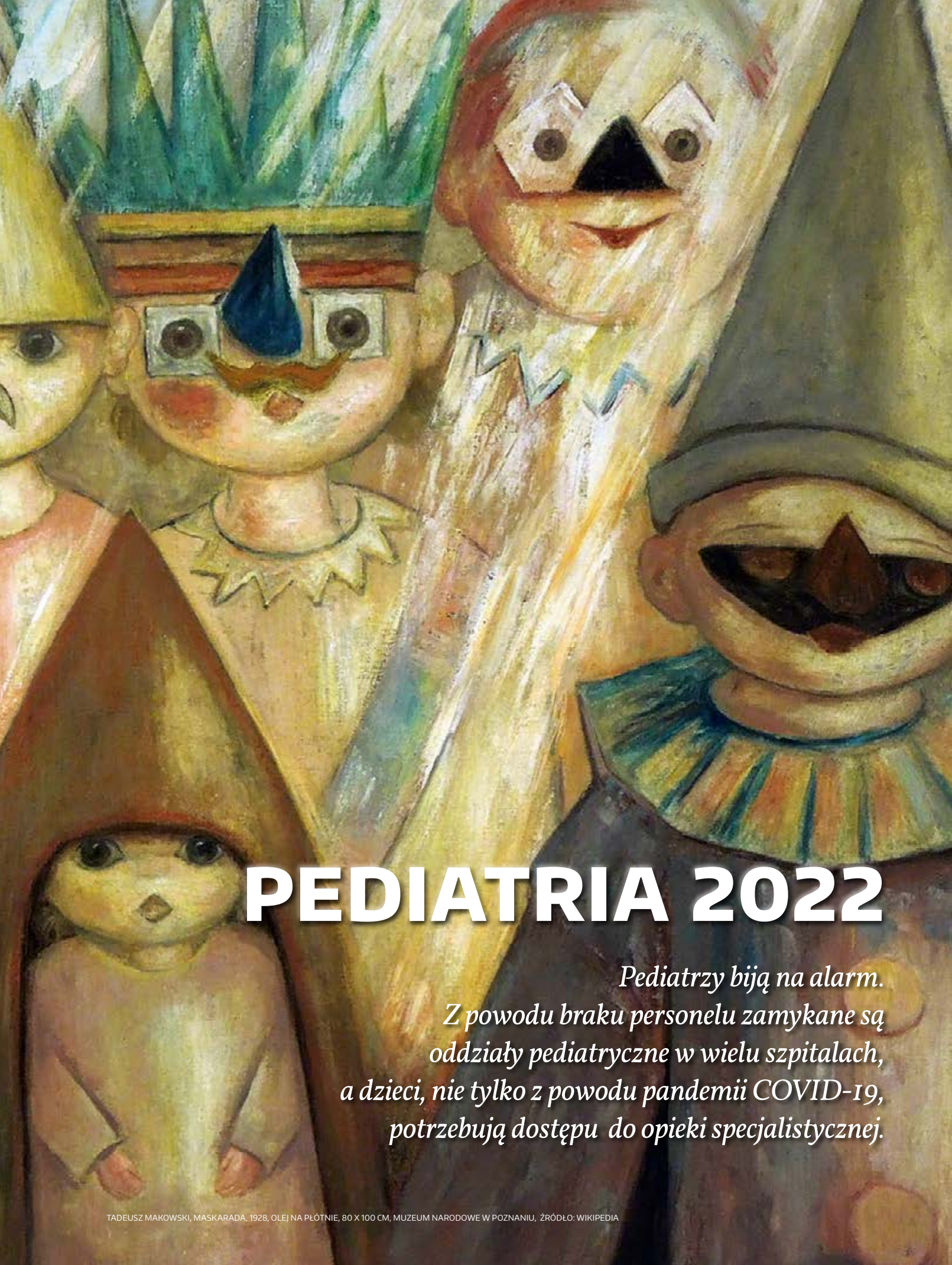
psychiczne. Grupą najbardziej podatną na psychiczne konsekwencje pandemii są osoby, które już wcześniej doświadczały kryzysów psychicznych. Ci pacjenci wymagają szczególnego rodzaju rehabilitacji.

Szpital Kliniczny im. dr. Józefa Babińskiego przygotował i uruchomił dla osób z takimi właśnie powikłaniami o charakterze psychicznym program rehabilitacji pocovidowej. Jest on finansowany ze środków publicznych. Czas trwania rehabilitacji wynosi od 4 do 8 tygodni. Pacjent może skorzystać z tego programu rehabilitacji tylko raz.

(Źródło: www.malopolska.pl) ■







PEDIATRIA 2022

*Pediatrzy biją na alarm.
Z powodu braku personelu zamykane są
oddziały pediatryczne w wielu szpitalach,
a dzieci, nie tylko z powodu pandemii COVID-19,
potrzebują dostępu do opieki specjalistycznej.*



Te dzieci wołały o pomoc, ale nikt ich nie słuchał

ROZMOWA Z **DR ALEKSANDRĄ LEWANDOWSKĄ**, KRAJOWYM KONSULTANTEM W DZIEDZINIE PSYCHIATRII DZIECI I MŁODZIEŻY.

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

Stan psychiatrii dziecięcej był zły jeszcze przed epidemią: problemy psychiczne u dzieci i młodzieży były coraz częstsze, a dostanie się do psychiatry dziecięcego granoczyło z cudem. Jak na dzieci i młodzież wpływa stan epidemii trwający od 2 lat?

Jeszcze przed pandemią biliśmy na alarm, że u coraz większej grupy dzieci i młodzieży diagnozujemy zaburzenia psychiczne, emocjonalne, coraz więcej z nich wymaga specjalistycznej opieki. Były prowadzone prace dotyczące reformy psychiatrii dzieci i młodzieży. Pandemia pokrzyżowała plany; gdy miały ruszyć ośrodki opieki środowiskowej, najważniejsze w tej reformie, pojawił się pierwszy lockdown. Nie można było ogłosić kolejnych konkursów dla ośrodków pierwszego poziomu opieki psychologiczno-psychiatrycznej, które zajmują się dzieckiem i jego rodziną w ich naturalnym środowisku, na ośrodki drugiego poziomu, gdzie potrzebna jest m.in. opieka lekarska i trzeciego poziomu, czyli ośrodki stacjonarne.

Więcej dzieci i młodzieży jest dziś w kryzysie?

Zdecydowanie tak. W pierwszym okresie pandemii był lęk przed zakażeniem. Dzieci, młodzież i opiekunowie unikali kontaktów z ochroną zdrowia. Mniej osób zgłaszało się po pomoc, natomiast z dnia na dzień obserwowaliśmy, jak rośnie potrzeba wsparcia. Widzieliśmy to świetnie, gdy uruchomiliśmy telefon dla osób małoletnich potrzebujących pomocy. Po pierwszym lockdownie

obserwowaliśmy coraz większą zgłaszalność zarówno do poradni, jak i do oddziałów stacjonarnych w szpitalu. Od października 2021 r. widzimy lawinowo narastającą konieczność hospitalizacji dzieci i młodzieży. Skala przerosła nasze wyobrażenia: obciążone i przeciążone są wszystkie oddziały stacjonarne. Po pierwsze, ruszyła opieka środowiskowa; dzieci i młodzież wymagający pomocy wcześniej są diagnozowani. Poza tym, gdy rodzic nie może uzyskać pilnej pomocy u lekarza w poradni, to przychodzi z dzieckiem na izbę przyjęć.

To są pacjenci w bardzo głębokich kryzysach psychicznych. Dziś nie możemy pozwolić sobie na przyjęcia planowe pacjentów, bo mamy tak dużo dzieci i młodzieży po próbach samobójczych, w kryzysach psychicznych, w stanie zagrożenia życia bezwzględnie wymagających hospitalizacji psychiatrycznej.

Nauka zdalna przyczyniła się do tych problemów?

Ogólna sytuacja: w nas wszystkich jest dużo niepokoju, napięcia. Od kiedy rozpoczęła się pandemia, jesteśmy narażeni na niepewność, ciągłe zmiany, stres. Każdy z nas w różny sposób sobie z tym problemem radzi, w zależności od wcześniejszych doświadczeń, ale też wsparcia, jakie ma. Jeśli jesteśmy narażeni na permanentny stres, to stajemy się bardziej podatni na problemy emocjonalne. Przyczyną jest nie tylko nauka zdalna, ale też brak kontaktu z grupą rówieśniczą. Powrót do nauki stacjonarnej wymagał odnalezienia się na nowo w środowisku szkolnym, a nie każdy z uczniów miał

wsparcie w domu, jeśli chodzi o edukację, większość miała zaległości w nauce. Odnalezienie się w tej sytuacji przerosło możliwości większości młodych osób, które są dziś u nas w szpitalu. Część nauczycieli doskonale rozumiała te trudności, pomagała w przejściu przez trudny okres adaptacji; w innych szkołach od początku skrupulatnie sprawdzano głównie nabytą wiedzę.

Część młodych osób mimo tej trudnej sytuacji radzi sobie, a część nie. Dlaczego?

Nauka hybrydowa, stacjonarna, zdalna, czyli nieustanna dynamika – to na pewno wpływa niekorzystnie na poczucie bezpieczeństwa oraz stabilności, ważne dla dzieci i młodzieży. Pacjenci przyjmowani do nas do szpitala, u których obecne są myśli samobójcze lub którzy podejmowali próby samobójcze, bardzo często potwierdzają trudności w relacjach – z rodziną, rówieśnikami, lęk przed tym, że np. nie dadzą sobie rady z zaległościami szkolnymi.

W tych rodzinach, gdzie już wcześniej były trudności, czas pandemii i brak poczucia bezpieczeństwa nasiliły problemy. Nasilił się też problem szkodliwego używania elektroniki czy uzależnienia. Często jednak jest on wtórny do wyjściowego, np. epizodu depresji, który nie został w odpowiednim czasie zdiagnozowany i wobec powyższego nie zostały podjęte odpowiednie interwencje, a u dzieci i młodzieży te epizody wyglądają zupełnie inaczej.

Jakie nietypowe objawy mogą świadczyć u młodej osoby o depresji?

Diagnoza jest trudna, gdyż objawy mogą nakładać się na te typowe dla okresu dojrzewania. Niekiedy gdy stawiam takie rozpoznanie, słyszę od rodzica: „Jak to, przecież ona ma kontakt z rówieśnikami, nie płacze, tylko cały czas jest naburmuszona i zła, nie leży w łóżku, nie mówi, że nie ma na nic siły”. Faktycznie, u niektórych nastolatków obraz kliniczny epizodu depresji może wiązać się z następującymi objawami: nastolatek jest wycofany, nie chce podejmować aktywności, kontaktów z innymi ludźmi, ale też może być bardzo drażliwy, mogą występować zachowania impulsywne, gwałtowne, przewrażliwienie na swoim punkcie, zachowania szkodliwe, ryzykowne, jak picie alkoholu czy nadużywanie elektroniki. W depresji często także zauważamy problemy z koncentracją, skupieniem uwagi, pojawiają się zaległości szkolne. Gdy widzimy jakąkolwiek zmianę w zachowaniu dziecka, nie można tego lekceważyć. Lepiej zadziałać nadmiarowo, skonsultować się ze specjalistą, niż przeoczyć poważny problem.

W pandemii rośnie liczba samobójstw u dzieci?

Jest coraz więcej prób samobójczych, a pamiętajmy, że wszelkie liczby są niedoszacowane, gdyż są to tylko te próby samobójcze, które zostały udokumentowane. Wi-

dać wzrost we wszystkich grupach wiekowych: w grupie 7-12 lat w 2020 r. podjęto 29 prób samobójczych; w 2021 – 85. W grupie 13-18 lat w 2020 r. było 814 prób, a w 2021 – 1408. To zatrważające dane. Już przed pandemią w Polsce samobójstwa były na drugim miejscu wśród przyczyn zgonów u dzieci i młodzieży, zaraz po wypadkach i urazach.

Gdy rozmawia Pani z młodymi osobami, które próbowały popełnić samobójstwo, czy potrafia określić, dlaczego to zrobiły?

Bardzo często słyszę: „Pani doktor, niech pani poda mi argument, który mnie przekona, że warto żyć”, „Patrzę, co się wokół dzieje i nie widzę sensu”, „Jestem zmęczony takim życiem”. Przyczyny, dlaczego nastolatek tak mówi, są różne: bardzo często jest to trudna sytuacja w środowisku domowym, przemoc, w tym przemoc rówieśnicza. Przychodzi moment, kiedy pojawia się poczucie bezradności, bezsilności, myśli samobójcze. Inne przyczyny to zdiagnozowane choroby psychiczne, związane z ryzykiem podejmowania prób samobójczych. Każdy pacjent to indywidualna historia.

Przykre jest to, że my wszyscy często zamykamy oczy na to, co się dzieje. Gdy 11-letnia dziewczynka kupuje kilka opakowań leku przeciwbólowego, to za to, co stanie się za chwilę, odpowiada także ta osoba, która jej te leki sprzedawała i nie zastanawia się, po co dziewczynce taka ilość środków przeciwbólowych. Albo sprzedawca, który widzi, że nastolatek codziennie kupuje napoje energetyczne. Każdy z nas widzi takie sytuacje i nie reaguje. Te dzieci często wołały o pomoc, ale jej nie uzyskały.

Co w takim razie robić? Jak dać dzieciom siłę?

Dzieci sygnalizują nam, dorosłym, że coś w naszym społeczeństwie źle funkcjonuje. Musimy działać dwutorowo, gdyż są dzieci i młodzież wymagające hospitalizacji psychiatrycznej stacjonarnej i taką pomoc staramy się im zapewnić. Jako środowisko psychiatrów jesteśmy zgodni, że wdrażana reforma musi być kontynuowana, bo podstawą jest pomoc dziecku w jego środowisku naturalnym. Zależy nam, żeby wzmocnić profilaktykę, edukować dzieci i rodziców, zadbać, żeby nauczyciele mieli więcej możliwości nabywania wiedzy, gdyż jest coraz więcej uczniów z problemami emocjonalnymi. Jest wiele osób, które chcą wprowadzać zmiany, poprawiać tę sytuację. To wymaga czasu, ale przyniesie efekty, co widać po innych krajach, jak np. Szwajcaria, gdzie taki model istnieje już od lat.

Wobec powyższego tak bardzo ważne są podejmowane rozwiązania systemowe. Indywidualizacja... i tutaj mój apel do wszystkich: bądźmy uważni na siebie i na innych, bo to jest szansa na lepszą przyszłość dla tych najmłodszych, a tym samym dla naszego społeczeństwa.

Rozmawiała: Katarzyna Pinkosz



ROZMOWA Z **PROF. DR HAB. N. MED. AGNIESZKĄ SZADKOWSKĄ**, KIEROWNIKIEM KLINIKI PEDIATRII, DIABETOLOGII, ENDOKRYNOLOGII I NEFROLOGII UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO W ŁODZI.



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

CGM – coraz prostsza kontrola cukrzycy

Urządzenia do kontroli cukrzycy typu 1 (DM1) stają się coraz nowocześniejsze. Na ile pozwalają okiełznać chorobę, a na ile są w stanie wspomagać leczenie?

Nowoczesne urządzenia diabetologiczne, które stosują pacjenci, dzielimy na dwie grupy. Jedną to systemy ciągłego monitorowania glukozy – CGM (continuous glucose monitoring), wśród których są dwa typy: w czasie rzeczywistym (rtCGM) i wymagające skanowania (isCGM). Drugą grupę to pompy insulinowe. Kolejnym krokiem była integracja tych urządzeń: systemów CGM z pompami insulinowymi oraz opracowanie algorytmów zarządzających insulinoterapią na podstawie odczytów stężenia glukozy z systemów CGM. Te algorytmy są coraz bardziej rozbudowane i doskonalsze, dzięki czemu zaczynają przejmować wiele funkcji, które do tej pory musiał wykonywać pacjent.

Czy do lamusa odejdą glukometry? Dokąd zmierzają unowocześnianie leczenia cukrzycy typu 1?

Trudno zgodzić się z twierdzeniem, że glukometry odchodzą do lamusa. One jeszcze z nami przez pewien czas zostaną, m.in. z tego powodu, że systemy CGM są drogie, refundowane jedynie dla pewnych grup pacjentów w Polsce. Systemy rtCGM są refundowane dla pacjentów do 26. r.ż. z nieświadomością hipoglikemii stosujących pompy insulinowe. System CGM metodą skanowania jest refundowany tylko do 18. r.ż. Znaczna większość pacjentów z cukrzycą typu 1 i 2 leczonych za pomocą intensywnej insulinoterapii nadal opiera swoją samokontrolę na pomiarach glukometrycznych. Również dla pacjentów stosujących CGM glukometry też pozostaną ważne, bo nieraz trzeba zweryfikować odczyt z CGM. Należy pamiętać, że glukometr mierzy stężenie glukozy we krwi, a systemy CGM dokonują pomiarów w płynie śródtkankowym. Są to dwa odrębne środowiska. Systemy CGM są coraz doskonalsze, w tej chwili różnice między odczytem z glukometru a z CGM są zwykle niewielkie, ale bywają sytuacje, że mogą się różnić, np. przy znacznej aktywności fizycznej, przy szybkich zmianach wartości glikemii.

Na pewno technologia CGM zmierza w kierunku automatyzacji procesu pomiarów i kontroli glikemii. Te systemy w sposób automatyczny, bez udziału człowieka, mierzą stężenie glukozy, a większość urządzeń alarmuje pacjenta w przypadku niskich czy wysokich wartości. Niektóre też mają alarmy predyktoryjne, które z pewnym wyprzedzeniem obliczają, że w krótkim czasie pacjent będzie zagrożony niskim lub wysokim stężeniem glukozy. Dzięki temu może podjąć działania zapobiegające hiper- czy hipoglikemii. To naprawdę ułatwia codzienne życie naszych pacjentów.

Łatwo powiedzieć młodemu człowiekowi: skoncentruj się na swoim życiu, a nie na stężeniach cukru. To ładnie brzmiące hasło, ale w zmaganiach z cukrzycą zawsze będzie miał z tyłu głowy pamięć o obowiązkach wobec tej wymagającej uwagi choroby. Jak znaleźć złoty środek?

Rzeczywiście, to bardzo trudne dla młodego człowieka: pogodzić cele życiowe, codzienną aktywność z dobrą samokontrolą tej choroby. Udać się to części pacjentów. Nie wszyscy są w stanie zaakceptować dodatkowe obowiązki wynikające z samoleczenia cukrzycy. Jednak zawsze podkreślam, że najważniejsze są cele życiowe, ale pacjenci muszą pilnować kontroli cukrzycy, by powikłania tej choroby ich nie zniweczyły. Zwykle osobie, u której zdiagnozujemy chorobę, trudno zaakceptować nowe obowiązki. Zaaprobowanie nowej sytuacji wymaga czasu. Z drugiej strony pacjenci dłużej chorujący są często zmęczeni chorobą, mają zespół wypalenia. Stosowanie nowoczesnych urządzeń diabetologicznych może znacznie pomóc pacjentom w codziennej kontroli cukrzycy. Ale korzystanie z nich jest również obciążone pewnymi problemami.

Strona techniczna urządzeń diabetologicznych stanowi najmniejszy dylemat. Smartwatche, smartfony funkcjonują od dawna w świecie młodych pacjentów, dzięki czemu kolejne urządzenie nie jest problemem w zakresie obsługi technicznej. Czasami znacznie większym wyzwaniem jest pokazanie się rówieśnikom z takim urządzeniem, fakt, że ktoś

„widzi” ich cukrzycę. Zarówno sensory, jak i transmitters, które przesyłają dane do odbiorników, są widoczne na skórze i niektórym pacjentom to przeszkadza, czują się stygmatyzowani przez chorobę. Części osób z cukrzycą urządzenia przeszkadzają w sposób mechaniczny, bo są przyklejone lub przyczepione do ciała. Na szczęście większość dosyć szybko przyzwyczaja się do nich i nie wróciłaby do starszych metod terapii. W większości ośrodków pediatrycznych mamy zasadę, że przy zdiagnozowaniu DMT1 nasz zespół terapeutyczny proponuje dziecku od początku terapię pompową, której korzyści nadal przeważają nad terapią penową. Obecnie pompy insulinowe, systemy CGM w momencie rozpoznania cukrzycy akceptuje ponad 95% pacjentów. Bywa jednak, że po pewnym czasie część z nich jest zmęczona terapią pompową, noszeniem sensorów i chcą zastosować peny, glukometry. Pacjenci dłużej chorujący, którzy zaczęli kontrolę glikemii, stosując glukometry, mają też obawy, czy można w pełni polegać na odczytach z systemów CGM. Bywają również pewne problemy techniczne utrudniające stosowanie CGM: sensory czasami działają krócej niż powinny, rozłączają się. Niekiedy pacjenci mają uczulenie na plastry je mocujące.

Zintegrowany system MiniMed Medtronic należy do jednych z najbardziej zaawansowanych technologii na świecie w leczeniu cukrzycy typu 1. Dla jakich grup chorych jest przeznaczony?

Na świecie mamy kilka firm oferujących systemy integrujące pompy insulinowe i ciągłe monitorowanie glikemii. Stopień zaawansowania integracji jest zróżnicowany. Wszystko zależy od tego, jaki został zastosowany w nich algorytm. Firma Medtronic dysponuje kilkoma zintegrowanymi systemami, począwszy od prostej wersji pompy połączonej z CGM, model pompy MiniMed 720G, umożliwiającej śledzenie zmian glikemii i otrzymywanie alarmów ostrzegających o zmianach bezpośrednio w aplikacji na telefonie, poprzez pompę z predykcyjnym zatrzymaniem podaży insuliny przy zagrożającej hipoglikemii (MiniMed 640G) do zaawansowanej hybrydowej pętli zamkniętej, czyli systemu MiniMed 780G.

System MiniMed 780G jest najbardziej zaawansowanym urządzeniem firmy Medtronic pod względem integracji i automatyzacji podawania insuliny. Ma on dwie istotne funkcje: automatyczne podawanie wlewu podstawowego oraz automatyczne bolusy korekcyjne. Algorytm na podstawie odczytu z CGM poznaje zapotrzebowanie pacjenta na insulinę przez kilka dni, a następnie analizuje i aktualizuje dawkowanie insuliny we wlewie podstawowym, jak również automatycznie podaje dawki korekcyjne insuliny w przypadku hiperglikemii. Uważam, że ten system zdjął z ramion młodych pacjentów wiele obowiązków. Stosując MiniMed 780G, pacjent musi pamiętać jedynie, by podawać insulinę do posiłków, zmieniać zestawy infuzyjne i sensory.

Czyli automatyka nie jest stuprocentowa?

Nie jest. Wiele czynności, o których do tej pory musiał pamiętać pacjent, teraz wykonuje za niego urządzenie:

samo podaje wlew podstawowy, automatycznie go modyfikuje 288 razy na dobę i również samo podaje bolusy korekcyjne. Jednak nadal pacjent musi podawać dawki insuliny przed posiłkami.

System MiniMed 780G może się sprawdzić u każdego, kto wymaga intensywnej insulinoterapii, zarówno u osoby z cukrzycą typu 1, jak i niektórych przypadkach cukrzycy typu 2. Nie ma znaczenia wiek pacjenta, a jedynie akceptacja i umiejętność technicznej obsługi systemu. W systemach MiniMed pacjent może udostępnić swoje dane maksymalnie 5 osobom, tzw. partnerom terapii. To udogodnienie pozwala np. rodzicom na dostęp do danych chorego dziecka w czasie rzeczywistym, dzięki dedykowanym, bezpiecznym aplikacjom na smartfony, ponadto otrzymują też powiadomienia o zachodzących zmianach.

W codziennym użytkowaniu terapia za pomocą systemu MiniMed 780G jest znacznie prostsza niż przy mniej zaawansowanych systemach, kiedy chory musi wykonywać dużo więcej działań. Oczywiście urządzenie może się zepsuć lub wyjść z trybu automatycznego i pacjent będzie musiał ponownie wiele funkcji wykonać sam. Dlatego ciągle ważna jest edukacja w zakresie wiedzy na temat prowadzenia intensywnej insulinoterapii, zasad terapii pompowej.

Czy system MiniMed sprawdził się w pandemii?

W pandemii sprawdziły się wszystkie pompy insulinowe oraz systemy ciągłego monitorowania glikemii mające zdolność zdalnego przekazywania danych. Pacjenci mogą odczytać w domu i za pomocą chmur internetowych przesyłać do lekarzy wszystkie dane z pomp i systemów CGM dotyczące dawkowania insuliny, stężenia glukozy. Dzięki temu możemy w czasie teleporad analizować te dane tak samo jak podczas wizyt w poradni. W zakresie opieki diabetologicznej wizyty zdalne sprawdziły się w czasie pandemii i na pewno pozostaną z nami jako wizyty uzupełniające.

Czy lekarze będą widzieli pacjenta rzadziej, jeśli będzie on dobrze kontrolował cukrzycę?

Do osób z cukrzycą podchodzimy holistycznie, szczególnie do dzieci i młodych dorosłych, którzy się rozwijają, zmieniają. Nie ograniczamy się jedynie do oceny glikemii i modyfikacji dawek insuliny. Z cukrzycą wiążą się dodatkowe zaburzenia, które mamy obowiązek kontrolować. Obserwujemy rozwój pacjenta, badamy, czy nie ma powikłań związanych z cukrzycą lub chorób współwystępujących. Nie ma takiej możliwości, że po zdiagnozowaniu, wyszkoleniu pacjenta, zaordynowaniu terapii w ogóle nie będziemy go widzieć w poradni, a jedynie komunikować się z nim zdalnie. Teleporady nie zastąpią pełnego kontaktu z chorym. W zaleceniach PTD mamy zapisane, że co najmniej raz na pół roku musimy zobaczyć pacjenta.

Rozmawiał: Ryszard Sterczyński





FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

ROZMOWA Z **PROF. DR HAB. N. MED. MAŁGORZATĄ MYŚLIWIEC**,
KIEROWNIKIEM KATEDRY
I KLINIKI PEDIATRII, DIABETOLOGII
I ENDOKRYNOLOGII GDAŃSKIEGO
UNIwersYTETU MEDYCZNEGO.

Nowoczesne insuliny pomagają w optymalnym leczeniu cukrzycy u dzieci

Czy można dziś tak leczyć cukrzycę typu 1, by uniknąć powikłań?

W dużej mierze tak. Systemy ciągłego monitorowania glikemii, nowoczesny sprzęt dozujący insulinę, osobiste pompy insulinowe i nowe preparaty insuliny, które dzięki swojej farmakokinetyce i farmakodynamice są jeszcze bliższej fizjologii, pozwalają na skuteczną kontrolę stężenia glukozy, co przekłada się na istotną redukcję ryzyka występowania u dzieci z cukrzycą typu 1 zarówno ostrych powikłań, w tym hipoglikemii, jak i przewlekłych powikłań naczyniowych w wieku dorosłym. A jednocześnie zwiększają komfort ich życia oraz ich opiekunów.

Badania pokazują, że dzieci w Polsce są jedną z grup najefektywniej leczonych na świecie.

To prawda, wyniki uzyskane z kilkunastu krajów od sierpnia 2020 r. do lipca 2021 r. od ok. 13 tys. pacjentów leczonych nowoczesnymi osobistymi pompami insulinowymi zintegrowanymi z systemami ciągłego pomiaru glikemii potwierdziły, że pacjenci z Polski należą do grupy najlepiej wyrównanych metabolicznie na świecie. Ich średni czas w zakresie normoglikemii (TIR – time in range) był na poziomie 81,2%. U dzieci z cukrzycą typu 1 poniżej 15. roku życia uzyskano w Polsce najlepsze wyniki poziomu wyrównania metabolicznego (wskaźnik TIR wyniósł 82,3%!). Te wnioski z danych Real World Evidence zostały zaprezentowane w 2021 r. podczas kongresów EASD, ATTD i ISPAD.

Ponadto w 2021 r. w czasopiśmie „Diabetes Technology & Therapeutics” została opublikowana pierwsza kom-

pleksowa analiza danych RWE (Real World Evidence), obejmująca populację polskich pacjentów z cukrzycą. Jednocześnie potwierdziła ona, że pacjenci w Polsce pełniej wykorzystują możliwości, jakie daje ciągłe monitorowanie glikemii poprzez skanowanie (FGM) niż populacja ogólnoswiatowa – skanują się częściej (21,4 skany vs 13,4 skany w ciągu doby), dzięki czemu uzyskują lepszą kontrolę glikemii niż populacja światowa. To dowód, że pacjenci z cukrzycą w Polsce bardzo dobrze wykorzystują nowoczesne technologie w monitorowaniu i leczeniu choroby i warto oprócz populacji pediatrycznej zaopatrzyć osoby dorosłe chore na cukrzycę w nowoczesne technologie poprzez rozszerzenie częściowej refundacji sensorów do ciągłego monitorowania glikemii

A jeśli chodzi o insulinę, to czy łatwo jest dobrać jej rodzaj dla konkretnego dziecka?

Leczenie insuliną jest z jednej strony bardzo efektywne, gdyż jest ona skutecznym lekiem hipoglikemizującym, z drugiej zaś strony to wielka sztuka, ponieważ dobranie odpowiednich preparatów insuliny, ich dawek dostosowanych do aktualnych poziomów glikemii, wielkości i rodzaju posiłku oraz wysiłku fizycznego wymaga indywidualizacji leczenia. Niezbędna jest też bardzo dobra współpraca z dzieckiem i jego opiekunami.

Efekt działania poszczególnych rodzajów insuliny w znacznym stopniu zależy od pacjenta, jego trybu życia, zaangażowania w samoleczenie, okresu wzrastania, dojrzewania płciowego, nawyków żywieniowych, aktywności

fizycznej. W Polsce jest kilka preparatów insuliny stosowanych u dzieci zarówno w terapii penowej, jak i w osobistych pompach insulinowych, a ich wybór jest bardzo zindywidualizowany. Na naszym rynku są refundowane trzy rodzaje insulin analogowych szybko działających (aspart, lispro i glulizyna) i jeden analog ultraszybko działający (fiasp). Wybór odpowiedniej insuliny doposiłkowej nie jest trudny, zwłaszcza jeśli rozważamy wybór wśród analogów szybko działających. Mają dość zbliżone profile farmakokinetyczne. Przy wyborze rodzaju insuliny brany jest pod uwagę wiek pacjenta (insulina glulizyna nie może być stosowana u dzieci do 6. r.ż.). Ich działanie zmniejsza hiperglikemię poposiłkową oraz ogranicza ryzyko wystąpienia epizodów hipoglikemii.

Zalecenia Polskiego Towarzystwa Diabetologicznego, a także towarzystw diabetologicznych światowych podkreślają, że w leczeniu z wyboru cukrzycy typu 1 stosuje się insuliny analogowe, w modelu wielokrotnych wstrzyknięć doposiłkowe (bolusy) oraz długodziałające (bazowe), a przy leczeniu pompowym wyłącznie insuliny analogowe szybko działające lub ultraszybko działające.

Jeżeli chodzi o insuliny bazowe, długodziałające, przy ich wyborze kierujemy się możliwością zmniejszenia do minimum ryzyka występowania hipoglikemii oraz elastycznością podawania danego preparatu insuliny. Taka insulina powinna charakteryzować się najmniejszą możliwą zmiennością działania (czyli prawie stałym stężeniem w surowicy), aby nie doprowadzać do nieoczekiwanego wzrostu działania hipoglikemizującego. A gdy jeszcze czas działania insuliny po jednokrotnym podaniu jest długi (ponad 24 godziny), pacjent otrzymuje komfort elastycznego jej podawania raz na dobę o dowolnej, wybranej porze.

Czym insulina fiasp, ultraszybko działająca, różni się od dotychczas dostępnych analogów insuliny?

Prace nad nowymi preparatami insuliny polegają głównie na zmianie ich wchłaniania z tkanki podskórnej, czyli z miejsca ich podania. Podawanie każdej insuliny w iniekcji podskórnej nie jest naturalne. Dlatego prace nad rozwojem nowoczesnych preparatów polegają na przyspieszeniu wchłaniania cząsteczek insuliny do krwiobiegu (insuliny doposiłkowe) lub na spowolnieniu ich wchłaniania (insuliny bazowe). Ta nowa generacja insulin charakteryzuje się ultraszybkim lub ultradługim czasem działania. Insulina fiasp jest insuliną doposiłkową, ultraszybko działającą, można ją stosować do 2 min przed posiłkiem i do 20 min po jego spożyciu. To daje pacjentowi ogromny komfort: nie musi oczekiwać po podaniu insuliny na rozpoczęcie spożywania posiłku. Ponadto, gdy pacjentem jest małe dziecko, to nie jesteśmy w stanie przewidzieć ilości spożytego posiłku. Możemy dobrać dawkę insuliny i podać ją po jedzeniu.

Dla jakich pacjentów jest przeznaczona insulina o ultraszybkim czasie działania?

To insulina do leczenia wszystkich pacjentów z cukrzycą, potrzebujących insuliny doposiłkowej o takim profilu farmakokinetycznym. Mogą ją stosować dzieci od 1. r.ż., młodzież i dorośli z cukrzycą typu 1 lub typu 2. W grupie pacjentów z cukrzycą typu 1 leczonych osobistą pompą insulinową wyniki badań z insuliną faster aspart okazały się jeszcze korzystniejsze niż w pozostałej populacji. Ekspozycja na insulinę w ciągu pierwszych 30 minut jest 3-krotnie wyższa niż insuliny aspart, co daje silniejszy i szybszy efekt hipoglikemizujący. Pozwala to podać insulinę doposiłkowo, bez wstrzymywania się od jedzenia, oraz skutecznie poradzić sobie z obniżeniem glikemii poposiłkowej nawet po posiłku bogatym w węglowodany. To również przekłada się na obietnicę doskonałej insuliny korekcyjnej.

W ubiegłym roku w refundacji pojawiła się dla dzieci insulina tresiba. Jakie są korzyści z jej stosowania?

To insulina bazowa, analog ultradługodziałająca. W minionym roku otrzymał refundację dla dzieci i młodzieży z cukrzycą typu 1, dzięki współpracy wiceministra Macieja Miłkowskiego z konsultantem krajowym w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, prof. dr. hab. n. med. Mieczysławem Walczakiem. To wyjątkowa insulina na naszym rynku, której okres działania wynosi ponad 42 godziny. Przyjmuje się ją raz na dobę, najlepiej o wybranej ustalonej porze dnia. Gdy jednak plan dnia ulegnie zaburzeniu, pacjent może ją sobie podać w dowolnym momencie. Warunkiem jest odstęp minimum 8-godzinny pomiędzy kolejnymi dawkami. Ta wyjątkowa elastyczność podawania nie wpływa na zmienność stężenia insuliny w osoczu krwi. Bardzo istotne jest, że z uwagi na długi czas działania insuliny w organizmie wytwarza się tzw. stan równowagi jej stężenia, a to praktycznie przekłada się na bardzo małe ryzyko hipoglikemii oraz łatwość jej dawkowania.

Jaka grupa dzieci i młodzieży będzie mogła skorzystać z takiego leczenia?

Aktualnie w Polsce na cukrzycę typu 1 choruje ok. 18 tys. dzieci. Ok. 70-80% dzieci i młodzieży do 18. r.ż. jest leczonych za pomocą osobistej pompy insulinowej. Tak więc skorzystać z analogu długodziałającego może ok. 20% pacjentów, którzy są leczeni za pomocą terapii penowej. Insulina tresiba otrzymała w minionym roku refundację dla dzieci powyżej 1. r.ż.; już wcześniej mogli ją stosować dorośli z cukrzycą typu 1 i typu 2. Środowisko diabetologiczne składało ogromne podziękowania dla ministra Macieja Miłkowskiego za decyzję refundacyjną insuliny tresiba w populacji pediatrycznej, wspartą bardzo mocno przez konsultanta krajowego w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej, prof. dr. hab. n. med. Mieczysława Walczaka.

Rozmawiała: Katarzyna Pinkosz



ROZMOWA Z **SYLWIĄ KIJEWSKĄ**,
OPTOMETRYSTĄ, PRODUCT MANAGER
W FIRMIE HOYA.



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

Krótkowzroczność u dzieci nie tylko warto, ale trzeba korygować i kontrolować

Jeszcze nie tak dawno krótkowzroczność była traktowana jako wada wzroku i chociaż nadal wadą pozostaje, to jednak w kręgach medycznych coraz częściej mówi się o niej jak o chorobie. Mało tego, coraz więcej lekarzy uznaje, że należałoby ją postrzegać jako chorobę cywilizacyjną. Czy słusznie?

Po pierwsze, krótkowzroczność faktycznie jest wadą, ale biorąc pod uwagę, jakie mogą być jej konsekwencje – np. jaskra, zaćma, odwarstwienie siatkówki i jej uszkodzenia degeneracyjne, możemy już mówić o całym zespole zmian związanych z wadą wzroku, a zespół ten należałoby określać jako chorobę. Bowiem wydłużająca się gałka oczna, co jest charakterystyczne dla krótkowzroczności, znacznie zwiększa ryzyko innych schorzeń. Samą wadę możemy skorygować odpowiednimi metodami, ale zmiany organiczne w tkankach pozostają.

Po drugie, obserwujemy coraz więcej przypadków krótkowzroczności, szczególnie szerzących się od momentu pandemii COVID-19, co niewątpliwie skłania do wniosku, że krótkowzroczność należałoby traktować w kategoriach choroby cywilizacyjnej.

Na ile pandemia wpłynęła na wzrost przypadków krótkowzroczności? Bo że wpłynęła, to oczywiste. Wielogodzinne siedzenie dzieci przed monitorami komputerów, wpatrywanie się w ekrany smartfonów, brak aktywności fizycznej – to musiało się negatywnie odbić na narządzie wzroku dzieci.

Oczywiście, co do tego nie mamy wątpliwości. Z wyników badania przeprowadzonego na zlecenie firmy Hoya w czasie pandemii, czyli od marca 2020 r., dzieci średnio podwoiły czas spędzany przed ekranami, a jednocześnie spadła liczba godzin przebywania na świeżym powietrzu. Co więcej, 1/3 rodziców zauważyła u swojego dziecka objawy pogorszenia widzenia. Czyli pandemia bardzo negatywnie odbiła się na stylu życia i wzroku dzieci.

Jednak mówiąc o krótkowzroczności, musimy mieć na uwadze nie tylko styl życia. Czynniki środowiskowe są jednym z czynników rozwoju krótkowzroczności. Do innych zaliczamy czynniki genetyczne i optyczne. I tak, w przypadku tych genetycznych, jeśli rodzice są krótkowzroczni, to ryzyko tej wady u dzieci rośnie o mniej więcej 20-25% za każdego rodzica, który jest krótkowzroczny. Jeśli tę wadę ma również rodzeństwo, ryzyko rośnie jeszcze bardziej. Czynniki genetyczne, jak zaobserwowano, są różne w zależności od regionu świata, np. w Chinach ok. 70% krótkowzroczności to krótkowzroczność o podłożu genetycznym.

A wracając do przyczyn środowiskowych, to faktycznie pandemia w ogromnym stopniu przyczyniła się do jej rozwoju. Brak aktywności fizycznej, zmęczenie oczu spowodowane patrzeniem z bliska w ekrany telefonów czy monitorów wyrządzają narządowi wzroku, ale też całemu organizmowi, bardzo duże straty.

Te czynniki są jednak modyfikowalne.

Oczywiście, ale proszę mi powiedzieć, na ile – i czy w ogóle – staramy się je modyfikować? Czy rodzice

troszczyć się o to, żeby coś z tym zrobić? Może niektórzy. A wystarczyłoby tak niewiele... I nie wydaje mi się, żeby w najbliższych latach, póki rodzice i nauczyciele nie zaczęli na takie zachowania reagować i przynajmniej próbować je zmieniać, było lepiej. To kwestia nawyków, narastających latami, a nawyki niełatwo zmieniać.

Załóżmy, że dziecko już cierpi na krótkowzroczność. Od czego zaczynamy, jakimi metodami dziś dysponujemy, żeby nie dopuścić do dalszego rozwoju wady?

Zaczynamy od wizyty u okulisty i optometrysty. Zwykle rodzice udają się z dzieckiem do specjalisty dopiero wówczas, gdy zauważą, że gorzej widzi, mruży oczy, żeby lepiej widzieć albo gdy zwróci im na to uwagę nauczyciel. A wtedy wada może być już całkiem spora. Dlatego tak ważne jest regularne chodzenie do okulisty. Tym bardziej że krótkowzroczność może się objawiać bólami głowy, gorszymi wynikami w nauce, niechęcią do nauki. Na początek specjalista ochrony wzroku dobiera odpowiednie okulary, ale nie w każdym przypadku to wystarcza. Jeśli wada wzroku jest postępująca, zmienia się o co najmniej pół dioptrii w ciągu roku, czyli mamy do czynienia z tzw. progresją krótkowzroczności, konieczne jest podjęcie działań hamujących ten postęp. Lekiem, który stosujemy w takich przypadkach, jest atropina, ta sama, którą wykorzystuje się diagnostycznie, ale w innych stężeniach. W spowalnianiu krótkowzroczności stosuje się ją najczęściej w stężeniu 0,01%. To sprawdzony, skuteczny lek w tym wskazaniu. Zaobserwowano, że co prawda wyższe stężenia są skuteczniejsze w hamowaniu krótkowzroczności, ale po odstawieniu atropiny wada jeszcze szybciej się pogłębia.

Niemniej, nie tylko zakrapianie oczu niskostężeniową atropiną jest skutecznym rozwiązaniem służącym spowalnianiu rozwoju krótkowzroczności. W tym celu wykorzystywane są specjalistyczne soczewki kontaktowe czy okularowe. Obecnie mamy bardzo nowoczesne soczewki okularowe, działające inaczej niż tradycyjne szkła. Nie tylko korygują wadę w centrum, ale działają terapeutycznie na obwodzie, poprzez kilkadziesiąt mikrosoczewek rozlokowanych na peryferiach. To Miyosmart – innowacyjna soczewka okularowa, wykorzystująca technologię wielosegmentowego rozogniskowania DIMS (defocus incorporated multiple segments). Te soczewki są przełomowym rozwiązaniem, przeznaczonym do korekcji i kontroli postępu krótkowzroczności u dzieci w zupełnie nieinwazyjny sposób.

A jak wygląda działanie, gdy wada tak szybko nie postępuje? Tradycyjne, ciężkie szkła korekcyjne już dość dawno temu zostały zastąpione przez lekkie, plastikowe. To zapewne niejedyna zmiana w okularach?

Ciężkie, szklane soczewki okularowe już jakiś czas temu zostały zastąpione soczewkami tzw. organicznymi. Nie

tylko są one lekkie, ale też bardziej odporne na uderzenia, co w przypadku dzieci jest niewątpliwą zaletą.

Cały czas konstruowane są soczewki mające poza korekcją jeszcze dodatkowe właściwości, tak jak wspomniana wcześniej soczewka terapeutyczna Miyosmart, różnorodne powłoki ułatwiające korzystanie z okularów czy konstrukcje poprawiające komfort widzenia. Wszystko po to, by dzieci nie tylko dobrze widziały, ale żeby korzystanie z okularów było dla nich przyjemnością.

Czy krótkowzroczność u dzieci może być korygowana soczewkami kontaktowymi?

Tak, pod warunkiem że nie ma przeciwwskazań do ich noszenia. Jeśli np. dziecko ma alergię wziewną, często cierpi na zapalenie spojówek, to nie powinno nosić takich soczewek. Najlepszym wyborem, jeśli brak jest przeciwwskazań, są dla dziecka soczewki jednodniowe. To one powinny być pierwszym wyborem. Jest jeszcze sprawa higieny i komfortu. Są dzieci, które od razu zaakceptują soczewki i są takie, którym trudno się do nich przyzwyczaić. Soczewki kontaktowe są bardzo dobrym rozwiązaniem u dzieci aktywnych fizycznie, zajmujących się sportem. Zresztą, podobnie jak u dorosłych.

Mamy też soczewki sztywne, ortokeratologiczne, zakładane tylko na noc, które również spowalniają progresję wady. Jest to świetna alternatywa dla soczewek noszonych w ciągu dnia. Korzystając w nocy z soczewek ortokeratologicznych, dzieci po przebudzeniu nie muszą zakładać żadnej korekcji, bo ich rogówka została krótkotrwale odkształcona, tak by wadę wzroku zniwelować. Zatem dla osób niemogących nosić soczewek czy okularów w ciągu dnia jest to świetne rozwiązanie. A w przypadku dzieci z krótkowzrocznością wykazują jeszcze działanie spowalniające rozwój wady. Jednak żeby nie było zbyt idealnie, nie każdy takie soczewki może nosić. Jest to specjalistyczne rozwiązanie, które musi dopasować przeszkolony specjalista.

W ostatnich latach modna stała się laserowa korekcja wzroku. Czy to metoda również dla dzieci?

Ta metoda jest wskazana dla dorosłych, ze stabilną wadą, z odpowiednią grubością rogówki. A przed zabiegiem należy przejść szczegółową kwalifikację.

Kiedys panowała opinia, że im później dziecko włoży okulary, tym lepiej, bo oko bez wspomagania będzie musiało aktywniej pracować, a taka gimnastyka może nawet spowodować, że wada zacznie się cofać. To oczywiście mit?

Oczywiście – i jaki niezdrowy! Niekorygowanie krótkowzroczności lub dawanie za słabych okularów dla dzieci z tą wadą wzroku może ją tylko pogłębiać. I potem trzeba będzie już nie tylko zajmować się korygowaniem wady, ale też leczeniem jej skutków.

Rozmawiała: Bożena Stasiak



Jedynie wczesna diagnostyka i wczesna terapia mogą zapobiec konsekwencjom wad słuchu

Podobno stajemy się coraz bardziej głuchym narodem, i to w sensie dosłownym. Bombardowani coraz bardziej agresywnymi bodźcami dźwiękowymi, do czego znacznie przyczynił się rozwój nowoczesnych technologii, głuchniemy. Wiele dzieci już rodzi się z uszkodzonym słuchem. Pan pod koniec ubiegłego roku nie tylko zwracał na to uwagę, ale podejmował konkretne kroki, mam tu na myśli badania przesiewowe.

Jeśli mówimy o noworodkach, to według światowych statystyk 2-3 dzieci na tysiąc rodzi się z głębokim uszkodzeniem słuchu, a 2-4 na tysiąc z obustronnym niedosłuchem średniego stopnia lub niedosłuchem jednostronnym. Te zaburzenia powinny zostać wykryte do 3. miesiąca życia, a do 6. miesiąca dziecko powinno być zdiagnozowane, zaopatrzone w aparat słuchowy i skierowane na rehabilitację. Dzieci z głębokim niedosłuchem lub głuchotą do końca 1. r.ż. powinny zostać zoperowane. W Polsce jeszcze w latach 90. nie było sprawnego systemu opieki nad noworodkami z wadami słuchu. Pierwsze badania przesiewowe przeprowadziliśmy dopiero w latach 1992-95. Objęto nimi 35 tys. maluchów z oddziałów neonatologicznych i niemowlęcych w Warszawie i w kilkunastu innych ośrodkach. Wyniki tych pierwszych badań stały się podstawą do opracowania szeroko zakrojonego, ujednoliconego programu badań przesiewowych słuchu u noworodków w Polsce i stanowiły ważny wkład naszego kraju w przyjęty w 1998 r. w Mediolanie Europejski Konsensus Naukowy, dotyczący badań przesiewowych słuchu. ➤

ROZMOWA Z **PROF. HENRYKIEM SKARŻYŃSKIM**, ZAŁOŻYCIELEM INSTYTUTU FIZJOLOGII I PATOLOGII SŁUCHU, TWÓRCĄ ŚWIATOWEGO CENTRUM SŁUCHU W KAJETANACH.

FOT. PIOTR MOLECKI/EAST NEWS



➤ ***W chwilę potem, bo w 1999 r., Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu zaczął realizować nowy program przesiewowy.***

Ten program, trwający cztery lata, realizowaliśmy wraz z Państwowym Funduszem Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych. Przebadano wówczas ponad 60 tys. noworodków i niemowląt z całego kraju, stworzono i rozbudowano m.in. zaplecze diagnostyczne, lecznicze i rehabilitacyjne dla dzieci, u których podczas badań przesiewowych wykryto zaburzenia słuchu. Wiele z nich zoperowano, korygując w ten sposób wrodzoną wadę słuchu. Kolejne zaopatrzyliśmy w odpowiednie aparaty słuchowe.

I wreszcie pierwsze szeroko zakrojone badania słuchu wśród dzieci i młodzieży szkolnej.

Te, które zaczęliśmy przeprowadzać również w 1999 r., faktycznie można uznać za pionierskie. Instytut Fizjologii i Patologii Słuchu przeprowadzał je we współpracy z Brigham Young University z Provo ze Stanów Zjednoczonych oraz Uniwersytetem im. M. Curie-Skłodowskiej z Lublina. 20-osobowa ekipa specjalistów w ciągu pięciu tygodni odwiedziła 62 szkoły podstawowe i średnie we wszystkich województwach. Przebadano 6 tysięcy dziewcząt i chłopców.

Wyniki były szokujące: co piąty uczeń w wieku 6-18 lat miał zaburzenia słuchu. Podobne badania przeprowadzono wśród 11 tys. dorosłych. I okazało się, że co trzeci Polak ma problemy ze słuchem. W efekcie Instytut podjął szereg nowych działań, które miały na celu zapobieganie niedosłuchowi i jego jak najwcześniejsze leczenie, tak wśród dzieci i młodzieży, jak i dorosłych.

Aby diagnostyka była jak najbardziej trafna, potrzebny jest odpowiedni sprzęt. I taki, jako pierwszy na świecie, został opracowany w Instytucie.

Kuba Mikro, bo tak nazywa się to urządzenie diagnostyczne, jest wysokiej klasy audiometrem, umożliwiającym szybkie badanie słuchu u najmłodszych. Zostało zaprojektowane przez specjalistów z naszego Instytutu we współpracy z Instytutem Systemów Sterowania z Chorzowa i było pierwszym na świecie przenośnym urządzeniem, które szybko i precyzyjnie pozwalało określić, jaki ubytek słuchu ma dziecko, a nawet – gdzie powstają zaburzenia w odbiorze dźwięków: w uchu wewnętrznym czy na drodze przewodzenia nerwowego. Aparat był niezwykle prosty w obsłudze.

Do ucha wkładano małą sondę, która wysyłała tony o określonym natężeniu i jednocześnie rejestrowała sygnał akustyczny emitowany przez pobudzony ślimak. Dzięki połączeniu z mikrokomputerem urządzenie miało duże możliwości gromadzenia i przetwarzania wyników badań.

Takich urządzeń do przeprowadzania badań, w tym przesiewowych, opracowano w naszym Instytucie sporo. To m.in. audiometr S, za pomocą którego można było wykonywać badania słuchu różnymi metodami, m.in. audiometrii tonalnej i audiometrii mowy, a wyniki, dzięki połączeniu z internetem, natychmiast przysyłać do oceny specjalistów w naszym Instytucie. W ostatnich pięciu latach wiele wcześniejszych aparatów pozwoliło nam skonstruować Kapsułę Badań Zmysłów – pierwsze tego typu urządzenie na świecie.

Niezwykłe pomocnym narzędziem w realizacji badań przesiewowych u dzieci i młodzieży stała się, opracowana w Instytucie we współpracy z Instytutem Narządów Zmysłów, multimedialna „Platforma Badań Zmysłów”.

To nowoczesne rozwiązanie umożliwia przeprowadzenie testów słuchu, wzroku i mowy w ramach badań przesiewowych na wielką skalę. Wyniki testów są błyskawicznie przesyłane do centralnego systemu, automatycznie oceniane i klasyfikowane. Te z nich, które wskazują na problemy ze słuchem, są przesyłane do lekarzy specjalistów do dalszej oceny. Można powiedzieć, że ta platforma była protoplastą Kapsuły, w której poza badaniami słuchu, wzroku oraz mowy można badać smak, węch i równowagę, a ostatnio chcemy włączyć również głos.

Czyli nie tylko sam słuch, ale też mowa i wzrok?

Te zmysły odgrywają ogromną rolę w rozwoju dziecka. Nasze obserwacje i doświadczenia pokazały, że badając jednocześnie słuch, mowę i wzrok, możemy wychwytywać zaburzenia, które negatywne mogłyby wpływać na późniejszy rozwój dziecka. Stanowisko europejskich audiologów i foniatrów, terapeutów mowy oraz okulistów jest w tej kwestii jednoznaczne: jedynie wczesna diagnostyka, najskuteczniej realizowana poprzez badania przesiewowe, oraz wczesna terapia zapobiegają opóźnieniom rozwojowym i zaburzeniom emocjonalnym dzieci w wieku przedszkolnym i szkolnym. Wyrównywanie szans dzieci z zaburzeniami komunikacyjnymi stało się priorytetem polskiej prezydencji w Radzie Unii Europejskiej w 2011 r. Wtedy doprowadziliśmy do podpisania w Warszawie przez przedstawicieli wszystkich krajów członkowskich oraz czterech towarzystw europejskich konsensusów naukowych. Następnie, pod koniec 2011 r., Rada Unii przyjęła konkluzję dotyczącą wczesnego wykrywania wad słuchu, wzroku i mowy oraz stosowania narzędzi e-zdrowia.

Jak dziś przedstawia się kondycja słuchowa naszego społeczeństwa, szczególnie dzieci i młodzieży?

Niestety, słyszymy coraz gorzej. Także trochę na własne życzenie. Ogromny, otaczający nas hałas został nam nie-

jako zafundowany przez rozwój naszej cywilizacji, urbanizacji i komunikacji. Dziś już nie zagrażają nam hałasy wielkich zakładów, których jest coraz mniej i są tam przestrzegane zasady ochrony słuchu. Jednym z największych zagrożeń stał się hałas uliczny.

Trzeba też pamiętać, że sami też nie postępujemy najrozsądniej. Dotyczy to hałasu wytwarzanego np. przez użytkowników motocykli, tuningowanych samochodów czy hałasu w szkołach, a także wielu urządzeń w naszych domach. Ogromnym zagrożeniem jest słuchanie głośnej muzyki przez wiele godzin.

W wieku szkolnym różne problemy ze słuchem ma nawet 20% dzieci! Najczęściej są to przemijające następstwa zapalenia górnych dróg oddechowych. Występuje też więcej alergii i odczuwalne są skutki uboczne farmakoterapii, m.in. antybiotykoterapii. Nawet zwykłe infekcje mogą prowadzić do różnych uszkodzeń słuchu. Dosłownie w ostatnich miesiącach poważne wady słuchu czy nawet głuchota bywają następstwem zakażenia SARS-CoV-2. Mamy już wszczepiane implanty ślimakowe z powodu głuchoty po tych zakażeniach.

Jesteśmy jednym ze starzejących się społeczeństw zachodnich. Z roku na rok powiększa się grupa seniorów. U tych powyżej 75. r.ż. w aż mniej więcej 70% spotykamy wady słuchu mające wpływ na codzienną komunikację, pogłębiającą się izolację. Prawdziwym wyzwaniem są dziesiątki tysięcy osób w tej grupie z częściową głuchotą. To z myślą o nich, dwadzieścia lat temu, opracowałem specjalną procedurę chirurgiczną i zoperowałem pierwszych na świecie pacjentów. Do dziś moja grupa jest największym w świecie zbiorem takich osób.

Czy nadal prowadzone są badania przesiewowe?

Tak, pomimo wielu ograniczeń wynikających z sytuacji epidemiologicznej w naszym kraju, realizujemy następujące programy: program polityki zdrowotnej w zakresie wczesnego wykrywania zaburzeń słuchu wśród uczniów klas I oraz VIII szkół podstawowych w Warszawie oraz Lubelski Program Wczesnego Wykrywania, Leczenia i Terapii Zaburzeń Komunikacyjnych u Dzieci Rozpoczynających Naukę Szkolną, obejmujący wszyst-

kie dzieci z klas I z obszaru tego województwa. W sumie przebadamy ponad 57 tys. dzieci i młodzieży.

Obecnie przygotowujemy specjalny program obejmujący cały kraj, a następnie kraje Unii Europejskiej. Ponad 1,5 miliona badań przesiewowych pozwoliło nam upowszechnić te badania nie tylko w naszym kraju, lecz także w wielu krajach Europy, Azji, Afryki i Ameryki Południowej.

Czy pandemia miała wpływ na profilaktykę zaburzeń słuchu u dzieci i młodzieży?

W dobie pandemii COVID-19 najważniejsza jest konieczność mierzenia się z nieustannie zmieniającą się rzeczywistością. Wiele naszych planów, jak rozwój programów badawczych, wykorzystanie technik funkcjonalnego rezonansu magnetycznego (fMRI) czy walka z hałasem w szkołach, który jest wielkim zagrożeniem dla naszych dzieci, musiały ulec weryfikacji i przesunięciu w czasie.

Jako państwowa jednostka ochrony zdrowia codziennie dokładamy jeszcze większych starań, aby narzucane przez Ministerstwo Zdrowia czy służby sanepidu procedury były bezwzględnie przestrzegane. Te ostatnie miesiące pokazały, jak wiele zależy od organizacji ochrony zdrowia, jej dofinansowania oraz fizycznej i psychicznej kondycji specjalistycznych kadr. Jest niezaprzeczalnym faktem, że dostosowując się do wszystkich obostrzeń i zaleceń, nie przyjmujemy więcej pacjentów do przychodni i szpitali niż w okresie przed pandemią. Nie

mieliśmy jednak ani jednego dnia przerwy w pracy. I, co najważniejsze dla naszych pacjentów, kontrakt za 2021 r. z NFZ zrealizowaliśmy w stu procentach, przez długi czas pracując w okrojonym składzie, co było wielkim wysiłkiem, za który jestem wszystkim wdzięczny.

To oznacza, że polscy pacjenci nadal mają pełen dostęp do najnowszych technologii i metod leczenia w naszej dziedzinie. Od 20 lat wykonujemy najwięcej na świecie operacji poprawiających słuch. W ubiegłym roku wykonaliśmy najwięcej na świecie wysokospecjalistycznych świadczeń i wszczepiliśmy najwięcej implantów słuchowych. Przy tych obostrzeniach, które były, to niewyobrażalny nawet dla nas wysiłek. Dodam tylko, że zobowiązania w ramach ryczałtu zostały wykonane w ponad stu procentach, a świadczenia dzieci i młodzieży – w prawie trzystu procentach w stosunku do roku 2019. To prawdziwy cud.

Rozmawiała: Bożena Stasiak



Wrodzona łamliwość kości – nie taka rzadka, jak myślimy

ROZMOWA Z **PROF. JERZYM KONSTANTYNOWICZEM**,
KIEROWNIKIEM KLINIKI PEDIATRII, REUMATOLOGII,
IMMUNOLOGII I CHORÓB METABOLICZNYCH KOŚCI
UNIwersytetu Medycznego w Białymstoku.

Mówiąc o wrodzonej łamliwości kości, często używa Pan określenia „to choroba rzadka, ale wcale nie taka rzadka”. Zatem jak to jest z tą chorobą?

Schorzenie to należy, owszem, do chorób rzadkich, gdyż w świetle dostępnych danych występuje z częstością 1 na 10-20 tysięcy przypadków, a więc z powodu takiej matematycznej definicji kwalifikuje się do grupy genetycznie uwarunkowanych chorób rzadkich. Ale, z drugiej strony, literatura i praktyka kliniczna wskazują, że wiele przypadków, zwłaszcza łagodniejszych postaci łamliwości, pozostaje nie zdiagnozowanych. Zatem skłonny jestem założyć, iż może to prawdopodobnie nie być choroba aż tak ultrarządka, jak zwykliśmy ją postrzegać podręcznikowo.

Czy to oznacza, że tę chorobę tak trudno rozpoznać?

Wrodzona łamliwość kości, osteogenesis imperfecta, to w ogóle przedziwna choroba. Może ujawniać się w różnych okresach życia, niekoniecznie tylko w dzieciństwie, a w dodatku może manifestować się rozmaitymi postaciami klinicznymi, choć oczywiście tym najbardziej charakterystycznym, jawnym i spektakularnym objawem są złamania wskutek małej siły urazu. A te również mogą mieć zróżnicowaną charakterystykę i przebieg. Jeśli do złamania dojdzie po raz pierwszy u kilkuletniego dziecka, np. podczas nadmiernej aktywności fizycznej lub sportowej, to raczej trudno w tym momencie podejrzewać od razu wrodzoną łamliwość kości. Tak więc istotnie, rozpoznanie może czasem nastroczać trudności. Dopiero epizody powtarzających się złamań niskoener-

getycznych, występujące seryjnie u jednego dziecka, mogą skłaniać do takiego podejrzenia.

To choroba przedziwna także i z tego powodu, że jest nieprzewidywalna. W innych rzadkich schorzeniach metabolicznych, dziedzicznych i/lub uwarunkowanych genetycznie, możemy przewidzieć sekwencję fizjopatologiczną i w pewnym sensie ustalić rokowanie, możemy też określić, jakie będą kolejne etapy i ewolucja objawów. Tu natomiast, w przypadku osteogenesis imperfecta, jest to bardzo trudne. Nie da się jednoznacznie przewidzieć, co się może wydarzyć, czyli jak wiele złamań i o jakim stopniu ciężkości wystąpi u osoby obciążonej mutacją. Zresztą, w moim głębokim przekonaniu, wrodzona łamliwość kości to raczej spektrum chorobowe niż po prostu jednostka chorobowa. Kiedyś wyróżnialiśmy 4 klasyczne typy choroby, oparte na kryteriach klinicznych i historycznie ustalone przez Davida Sillence'a. A dzisiaj, kiedy za sprawą dynamicznego rozwoju genetyki i dzięki badaniom molekularnym możemy świetnie zdefiniować mutację, wyróżniamy już ponad 16 typów osteogenesis imperfecta. Jednak dodam tu pewną, być może kontrowersyjną refleksję, że te nowe klasyfikacje i tak niewiele wnoszą do terapii i szerzej rozumianej opieki nad pacjentem z tą chorobą. To dość specyficzne schorzenie, w którym genotyp nie zawsze przekłada się na ciężkość i liczbę złamań.

Cóż to dokładnie jest ta wrodzona łamliwość kości?

To choroba genetyczna, w zasadzie monogenowa, którą można określić jako łamliwość szkieletową, zatem wy-



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

wołana mutacjami w pewnych genach. Można ją dziedziczyć w sposób autosomalny dominujący, kiedy rodzice przekazują jedną wadliwą, ale dominującą kopię genu, podczas gdy druga jest prawidłowa, albo w sposób recesywny, kiedy każde z rodziców jest nosicielem mutacji, wtedy obydwie odziedziczone kopie genu są nieprawidłowe.

Za zdecydowaną większość przypadków odpowiada mutacja powodująca wrodzoną łamliwość kości w sposób autosomalnie dominujący. Tu uszkodzeniu ulegają geny *COL1A1* i *COL1A2*, odpowiedzialne za strukturę kolagenów stanowiących niemineralną podstawę macierzy kości. Ten rodzaj uszkodzenia prowadzi do nieprawidłowej budowy wewnętrznej i jakościowych zmian w mikroarchitekturze kolagenu, albo też – w sensie dosłownym – do zmniejszenia jego ilości w organizmie. Manifestacja kliniczna zazwyczaj nie jest tak poważna jak w przypadku uszkodzeń spowodowanych mutacjami w innych genach, co ma miejsce we wrodzonej łamliwości kości dziedziczonej recesywnie. Wówczas objawy są dużo poważniejsze, a choroba przebiega o wiele ciężiej.

Czy objawy tej rzadkiej, nie-rzadkiej choroby to tylko złamania?

Nie tylko. Istnieje oczywiście szereg ewidentnych albo dyskretnych objawów pozaszkieletowych i ogólnoustrojowych. Trzeba jednak podkreślić, że istotą choroby i głównym wyzwaniem klinicznym jest łamliwość szkieletowa. Przy czym to nie są zwykłe złamania, do których dochodzi podczas mechanicznych urazów o dużej energii działania. W osteogenesis imperfecta może do nich dojść, i to dość często, samoistnie, wskutek niewielkiej siły urazu lub banalnego upadku, a nawet podczas snu. Złamania mogą pojawiać się bardzo często, losowo i bywają rzeczywiście dokuczliwe, zaburzając normalne życie, rozwój i funkcjonowanie społeczne. Jeden z naszych pacjentów – swoisty rekordzista – doznał 36 udokumentowanych złamań!

Ponadto o wrodzonej łamliwości kości może świadczyć pewien znamieny fenotyp i cechy fizyczne, rozpoznawane stopniowo w okresie rozwojowym, np. niski wzrost i drobna budowa ciała, deformacje kończyn, obniżone napięcie mięśniowe, znamienne niebieskosza- ➤



- re zabarwienie twardówki oka, ale również nieprawidłowości w budowie zębów, a nawet tak, wydawałoby się, niecharakterystyczne, odległe objawy, jak podatność na tworzenie się sińców na skórze czy też postępujący z wiekiem niedosłuch. Dorosłe osoby z wrodzoną łamliwością kości doświadczają też problemów pulmonologicznych i kardiologicznych, co bywa rzadko uświadamiane. Naprawdę, zdarza się, że łagodne formy kliniczne osteogenesis imperfecta są diagnozowane po zakończeniu rozwoju.

Objawy różnią się między sobą w zależności od mutacji, mimo że korelacja między genotypem a symptomatologią bywa zagadkowa. I tak np. w łagodnej postaci najczęstszą oznaką jest niebieskoszare zabarwienie białkówki, z czasem mogą pojawić się wady uzębienia, zmiany w strukturze zębiny i w konsekwencji problemy stomatologiczne, czy też postępujące złamania, współistniejące z wczesną osteoporozą, tj. nieadekwatnie niską masą kostną. W najcięższej ze znanych postaci klinicznych, letalnej, złamania mogą pojawiać się już w okresie prenatalnym, prowadząc do śmierci wewnątrzmacicznej. A jeśli dziecko urodzi się żywe, to zazwyczaj z licznymi deformacjami szkieletowymi.

Prewencja, jak w większości chorób genetycznych, zapewne również w przypadku wrodzonej łamliwości kości nie istnieje?

To jest pytanie o wielkim znaczeniu. Jak bowiem wiadomo, w praktyce nie jesteśmy jeszcze w stanie ingerować w genotyp i nie umiemy zmodyfikować tej determinanty. Co najwyżej u osób obciążonych mutacją moglibyśmy zalecać unikanie urazów i upadków, skutkujących złamaniami. Ale to właściwie niemożliwe, bo przecież dzieci wykazują naturalną tendencję do ruchliwości i aktywności, jak więc trzymać dziecko pod kloszem i chronić przed poznawaniem świata... Poza tym, jak już wspominałem, wiele urazów ma miejsce nieoczekiwanie i spontanicznie w stanie spoczynku. A na dodatek bywa, że do części takich epizodów dochodzi niespodziewanie podczas rehabilitacji lub stymulacji rozwoju, zabiegów zalecanych, a nawet niezbędnych w tej chorobie. I mamy swego rodzaju błędne koło.

Jak dziś leczy się wrodzoną łamliwość kości? Złamania kojarzymy z zaopatrywaniem ortopedycznym, ale nie wszystko da się przecież włożyć w gips.

Tak, a jednak ta metoda pozostaje nadal niezbędna w doraźnym zaopatrywaniu złamań, a w dodatku techniki ortopedyczne, patenty i standardy ewoluowały w ostatnich dekadach i stały się bardzo nowoczesne i nowatorskie. Poza tym we wrodzonej łamliwości kości konieczne są czasem planowe osteotomie i korekty, żeby utrzymać sprawność i funkcjonalność rucho-

wą. To domena specjalistów, więc opieka ortopedyczna jest i pozostaje integralnym ogniwem opieki nad takimi chorymi.

Przede wszystkim należy powiedzieć, chociaż zabrzmiało to pesymistycznie, że tej choroby nie da się wyleczyć. Celem terapii w pediatrii metabolicznej stało się, od ponad 30 lat, leczenie farmakologiczne z wykorzystaniem mechanizmu bisfosfonianów dożylnych, podawanych cyklicznie aż do zakończenia wzrostu szkieletu. To antyresorpcyjne leczenie stanowi wprawdzie opcję off-label, czyli poza charakterystyką produktu leczniczego, ale okazało się skuteczne w zapobieganiu nowym złamaniom, stając się dzięki temu głównym nurtem farmakoterapii.

Bisfosfoniany w osteogenesis imperfecta u dzieci i młodzieży to metoda i bezpieczna, i niekwestionowana etycznie. Nadal jednak ta terapia jest stosowana rutynowo, o ile mi wiadomo, tylko w trzech ośrodkach pediatrycznych w Polsce: w klinice, którą kieruję w Uniwersytecie Medycznym w UDSK w Białymstoku, a także w łódzkim Uniwersytecie Medycznym oraz CZMP w Łodzi. W strategii postępowania z pacjentami równolegle zaleca się terapię ruchową, ćwiczenia ukierunkowane na wzmocnienie mięśni szkieletowych, optymalizację diety i zaopatrzenie w witaminę D. Leczenie chorego na wrodzoną łamliwość kości wymaga pewnej pasji, powinno być prowadzone w specjalistycznych ośrodkach i bazować na idei multidyscyplinarności, z udziałem specjalistów z kilku dyscyplin.

Ostatnio sporo jest doniesień o innowacyjnych terapiach w chorobach rzadkich. Czy to dotyczy również wrodzonej łamliwości kości?

Owszem, były i zapewne są prowadzone badania, m.in. z zastosowaniem komórek macierzystych, hormonu wzrostu czy przeciwciał monoklonalnych, stosowanych już powszechnie w terapii osteoporozy, czyli denosumabu, pojawiła się alternatywa zastosowania przeciwciał antysklerostynowych. I ciągle w toku są niszowe, mądrze zaprojektowane badania kliniczne, dające pewne nowe perspektywy i nadzieje. Ale jest za wcześnie, żeby określić, na ile mogłyby one okazać się skuteczne. Osoby z wrodzoną łamliwością kości – a znam ich sporo – są sprawne intelektualnie, kształcą się, są aktywne, radzą sobie życiowo, doskonale potrafią wpisywać się w życie społeczne i są fantastycznymi ludźmi. Chciałoby się powiedzieć: zasługują na więcej. Na obecnym etapie wiedzy i praktyki, wykorzystując dostępne metody i środki, a także wsparcie i akceptację społeczną, możemy z pewnością sprawić, że chorzy funkcjonują w większym komforcie niż jeszcze kilkanaście lat temu. Tymczasem, wykorzystując dostępne metody i środki, możemy spowodować, że chorzy będą funkcjonować w większym komforcie niż jeszcze kilkanaście lat temu.

Rozmawiała: Bożena Stasiak

A portrait of Prof. Teresa Jackowska, a woman with short dark hair, wearing an orange blazer over a blue top. She is looking slightly to the side with a thoughtful expression. The background is a blurred blue and white geometric pattern.

Gorączka u dzieci

FOT. BOLESŁAW WAŁĘDZIAK/REPORTER

ROZMOWA Z **PROF. TERESĄ JACKOWSKĄ**,
KONSULTANT KRAJOWĄ W DZIEDZINIE PEDIATRII.



ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE

- ***Kiedy dziecko zaczyna gorączkować, zwłaszcza małe, większość rodziców od razu wpada w panikę. Zresztą podobnie reaguje część dorosłych, czując, jak temperatura ich ciała szybko rośnie. Gorączka od zawsze kojarzyła się z czymś groźnym. Tysiące lat temu uważano, że gorączka jest skutkiem czarów lub złości bogów, rozgniewanych popełnieniem kultowego przestępstwa lub uchybieniem w stosunku do jakiegoś tabu. Wiele chorób nosiło w związku z tym nazwy takie jak „dotknięcie boga NN” czy „ręka boga NN”. Dziś już wiemy, że gorączka z bogami nie ma nic wspólnego i że sama w sobie chorobą nie jest, chociaż niektórzy mówią „Mam gorączkę, jestem chory”.***

Gorączka jest jednym z podstawowych mechanizmów obronnych organizmu, wykorzystywanych w odpowiedzi na atak czynników zakaźnych – wirusów, bakterii, grzybów i innych. Wzrost temperatury ciała stanowi więc część specyficznej odpowiedzi biologicznej na chorobę wywołaną tymi czynnikami, ale sama w sobie nie jest chorobą. A ponieważ kontakt z czynnikami zakaźnymi mamy dość często, dlatego tak często mamy do czynienia z gorączką. Dotyczy to zwłaszcza dzieci, szczególnie tych najmłodszych, u których układ odpornościowy dopiero się kształtuje i jeszcze nie potrafi radzić sobie z czynnikami zakaźnymi. Dlatego gorączka stanowi najczęstszą przyczynę konsultacji lekarskich – ok. 20-30% wizyt pediatrycznych jest nią spowodowanych.

Ale jeszcze raz chcę podkreślić: to objaw choroby, a nie rozpoznanie. Dopiero badanie lekarskie lub badania laboratoryjne pozwolą ustalić przyczynę gorączki. Najczęściej wystarczy badanie lekarskie, kiedy mamy zakażenia dróg oddechowych, ale już przy zakażeniu układu moczowego badanie przedmiotowe będzie prawidłowe, a możemy mieć do czynienia z ciężkim zakażeniem, szczególnie u noworodków i niemowląt. O tym powinien pamiętać każdy lekarz.

Jak wysoka gorączka u dziecka powinna rodzica zaniepokoić? Niektórzy już przy temperaturze powyżej 37,5 st. C od razu podają dziecku jakiś preparat przeciwgorączkowy. Kiedy więc natychmiast starać się gorączkę obniżyć, a kiedy jeszcze poczekać?

Trudno to określić jednoznacznie. O gorączce mówimy wówczas, gdy temperatura ciała przekracza 38 st. C. Wartości poniżej są stanem podgorączkowym. Ważne jest miejsce, w którym temperatura jest mierzona. Jeśli w odbycie, należy dodać ok. pół stopnia, czyli prawidłowa wartość to 37,5 stopnia. Natomiast gdy mierzona jest pod pachą, w ustach czy w uchu wynosi ok. 36,4-37 st. C. Są to wartości średnie, a więc i one mogą

mieć różne zakresy, mieszczące się w wartościach prawidłowych.

Wartości temperatury zmieniają się ponadto w zależności od pory doby, fizjologicznie najniższa jest w godz. 2-6 rano, a najwyższa w godz. 17-19. Zmienność dobową zaczyna się rozwijać od ok. 4. miesiąca życia dziecka. Najważniejsza zawsze jest dokładna obserwacja dziecka – jego wyglądu, koloru skóry, zachowania, aktywności, odruchów. Wysoka temperatura ciała niekoniecznie świadczy o tym, że dziecko jest ciężko chore. Stan kliniczny dziecka nie musi być zależny od temperatury. Może mieć gorączkę, a czuć się ogólnie dobrze i odwrotnie: mieć prawidłową czy obniżoną temperaturę ciała, a jego stan może być poważny, nawet zagrażający życiu. Dlatego pamiętajmy, że temperatura to tylko objaw, a nie rozpoznanie i może, ale nie musi, towarzyszyć chorobom.

Bywa, że przy infekcjach wirusowych gorączka u małego dziecka dochodzi nawet do 39-40 st. C, a ono nie czuje się źle, może tylko ma gorszy apetyt. Nieraz rodzice są zaskoczeni, że czoło dziecka jest gorące. W takich przypadkach zwykle po podaniu leku przeciwgorączkowego temperatura ciała szybko normalizuje się. Inaczej jest w sytuacjach, kiedy gorączka jest wynikiem infekcji na tle bakteryjnym. Tu możemy nie obserwować szybkiego obniżania się temperatury ciała. Ale nie jest to reguła i na tej podstawie nie możemy różnicować zakażenia wirusowego od bakteryjnego. Tylko badanie przedmiotowe pacjenta i badania laboratoryjne mogą nam w tym pomóc.

Jednak gorączka bliska 40 st. C to chyba już sygnał, żeby skontaktować się z lekarzem, niezależnie od tego, jak dziecko się czuje.

Oczywiście, jak najbardziej, w przypadku małych dzieci, szczególnie noworodków i niemowląt, nawet jednorazowy pik gorączki może wskazywać na ciężkie zakażenie, rozpoczynające się zakażenie uogólnione. Przy gorączce u każdego dziecka do 6. r.ż. należy odbyć wizytę u pediatry, a u starszych dzieci – kiedy objawy budzą niepokój rodziców. Teleporada w takich przypadkach jest niewystarczająca. Pediatra będzie mógł ocenić, czy wystarczy tylko podanie leków przeciwgorączkowych (ibuprofen lub paracetamol), czy konieczne jest wykonanie badań laboratoryjnych, a może zastosowanie antybiotyku. Po badaniu lekarz będzie mógł zdecydować, czy dziecko może być leczone ambulatoryjnie, w domu, czy wskazana jest hospitalizacja.

Gorączka nie musi świadczyć o ciężkości choroby, o postępowaniu decydują objawy towarzyszące gorączce, długość trwania choroby, wiek dziecka. U dzieci najczęściej wystarczy tylko leczenie doraźne, bowiem więk-

szość to infekcje wirusowe. Ale dzieci mogą chorować też na inne choroby, jak odmiedniczkowe zapalenie nerek, sepsa meningokokowa, choroby nowotworowe, gorączki nawrotowe, czy teraz – wieloukładowy zespół zapalny powiązany z zakażeniem SARS-CoV-2. O tym zawsze powinien pamiętać lekarz, dlatego tak ważne jest dokładne przeprowadzenie wywiadu z opiekunami i zbadanie całego dziecka. Jeśli gorączce towarzyszą takie objawy jak biegunka, wymioty, sztywność karku, kontakt z lekarzem powinien nastąpić natychmiast.

Dlaczego tak ważny jest ten kontakt z lekarzem, nawet gdy dziecko tylko nieznacznie gorączkuje?

Jak już wspomniałam, niemowlęta, małe dzieci to szczególnie pacjenci, ich układ odpornościowy jest jeszcze niedojrzały, nie potrafi zwalczyć patogenów, które często mogą nie dawać charakterystycznych objawów. Mówimy często, że dziecko to nie mały dorosły. Dzieci zupełnie inaczej chorują niż osoby dorosłe. Początek choroby jest u nich bardzo dynamiczny, a i proces zdrowienia przebiega dużo szybciej. Zdarza się, że rodzice zgłaszają się z dzieckiem na SOR tylko z gorączką, a po zbadaniu okazuje się, że dziecko jest już w stanie zagrożenia życia. Przywożą dziecko na SOR tylko, wydawałoby się, z gorączką, a ono za kilkanaście godzin już jest w stanie zagrożenia życia, bo występują objawy sepsy. Dziecko mogło być nawet badane wcześniej przez lekarza, który nie stwierdził żadnych niepokojących objawów. Na szczęście z takimi sytuacjami mamy rzadko do czynienia. Pediatrzy są uwrażliwieni na takie choroby, wiedzą o dynamice chorób u dzieci. I wiedzą, jak postępować.

Załóżmy, że mamy taką oto sytuację: rodzice telefonicznie zgłosili do pediatry, że ich kilkuletnie dziecko ma wysoką gorączkę, ok. 39 st. C. Lekarz po przeprowadzeniu telewywiadu stwierdził, że to nic poważnego, zalecił jeden z popularnych środków przeciwgorączkowych, uprzedzając, że jakby po trzech dniach nie było poprawy, rodzice powinni ponownie skontaktować się z lekarzem. Po trzech dniach, już na SOR-ze okazało się, że u dziecka rozwinęło się ostre zakażenie dróg moczowych i konieczny był antybiotyk.

To jedna z takich sytuacji, z jakimi mamy do czynienia podczas pandemii. I tu chciałabym mocno podkreślić,

że teleporady są bardzo ryzykowne w przypadku małych dzieci. Gorączkujące dziecko do 6. r.ż. zawsze powinno być zbadane przez pediatrę, a starsze, jeśli inne objawy budzą niepokój rodziców, również. Teleporada może służyć do badań kontrolnych. Leczenie dziecka przez telefon jest ryzykowne, a niedopuszczalne jest zlecenie antybiotyków. Małe dziecko to pacjent szczególny.

Podobno są tacy rodzice, którzy, jeśli dziecku z gorączką nie pomagają środki przeciwgorączkowe, domagają się od lekarza antybiotyku, bo lepiej zadziała.

Dobry lekarz nigdy nie przepisze antybiotyku, kiedy nie jest to konieczne. Tym nadmiernym ordynowaniem antybiotyków

zrobiliśmy sobie już ogromną krzywdę. Bakterie są coraz bardziej odporne na wiele antybiotyków, mówimy o wielolekooporności. Już zdarza się, że nie mamy co podać pacjentowi z zakażeniem bakteryjnym, bo antybiogram pokazuje oporność lub średnią wrażliwość na dotychczas zalecane antybiotyki.

Ja należę do grupy lekarzy, którzy antybiotyków nie lubią. Co to znaczy? Zalecamy antybiotyk tylko wówczas, gdy są ku temu wskazania, nie poddajemy się naciskowi rodziców, że jak podamy antybiotyk, to infekcja szybciej ustąpi. Na szczęście jest to już szeroka grupa pediatrów. Oczywiście są sytuacje, kiedy należy sięgnąć po antybiotyk, i to szybko. Np. gdy podejrzewamy sepsę meningokokową. Wówczas liczy się nie każda godzina, ale każda minuta. Wtedy antybiotyk podajemy jeszcze przed wykonaniem badań. Ale podawanie antybiotyku tylko na gorączkę jest niedopuszczalne. Nie powinno to mieć miejsca, ale wiem, że tak się dzieje, i to nierzadko.

Jakie leki przeciwgorączkowe są wskazane dla małych dzieci? Bo o tym, że nie aspiryna i preparaty bazujące na kwasie acetylosalicylowym, to raczej rodzice wiedzą.

Rekomendowane leki, które powinny być stosowane u niemowląt, to paracetamol i ibuprofen. Pierwszy od urodzenia, drugi po skończeniu 3. miesiąca życia. Do obu leków są wskazania i przeciwwskazania, stosujemy je na kilogram masy ciała dziecka, w ustalonych odstępach czasu. Te leki powinny znajdować się w każdej domowej apteczce w domu, gdzie są małe dzieci.

Rozmawiała: Bożena Stasiak



Zasady prowadzenia badań przesiewowych w kierunku wczesnego wykrywania skoliozy idiopatycznej

REKOMENDACJE KOMITETU REHABILITACJI, KULTURY FIZYCZNEJ I INTEGRACJI SPOŁECZNEJ POLSKIEJ AKADEMII NAUK

DARIUSZ CZAPROWSKI¹, MARCIN TYRAKOWSKI, ANNA DEMBIŃSKA, JACEK LEWANDOWSKI, MATEUSZ KOZINOĞA, JUSTYNA BŁODA, ŁUKASZ STOLIŃSKI, ALEKSANDRA KOLWICZ-GAŃKO, BOLESŁAW KALICKI, AGNIESZKA KĘDRA, DARIUSZ KOSSAKOWSKI, AGNIESZKA STĘPIEŃ, PAWEŁ PIWOŃSKI, PIOTR MURAWSKI, KRZYSZTOF KLUKOWSKI, TOMASZ KOTWICKI

¹ DR HAB. DARIUSZ CZAPROWSKI, PROF. OSW – PRZEWODNICZĄCY ZESPOŁU ZADANIOWEGO, KIEROWNIK DS. KLINICZNYCH I NAUKOWYCH CENTRUM POSTAWY CIAŁA CZAPROWSKI W OLSZTYNIE; KIEROWNIK PRACOWNI KINEZYTERAPII, WYDZIAŁ NAUK O ZDROWIU, UNIWERSYTET MEDYCZNY, POZNAŃ; PROFESOR NA WYDZIALE NAUK O ZDROWIU, OLSZTYŃSKA SZKOŁA WYŻSZA, OLSZTYN, ONTAKT: DARIUSZ.CZAPROWSKI@INTERIA.PL

WPROWADZENIE

Obecnie nie istnieje w Polsce powszechny, wystandaryzowany system badań przesiewowych mających na celu wczesne wykrycie skoliozy idiopatycznej (SI). W związku z powyższym Komitet Rehabilitacji, Kultury Fizycznej i Integracji Społecznej Polskiej Akademii Nauk powołał Zespół Zadaniowy ds. diagnostyki oraz leczenia zachowawczego SI, którego zadaniem było opracowanie takich rekomendacji.

Rekomendacje opracowano na podstawie analizy wytycznych międzynarodowych towarzystw naukowych mających w swoich kompetencjach zagadnienia związane z deformacjami kręgosłupa, bazując na analizie piśmiennictwa poprzez przeszukanie baz Web of Science i Scopus oraz analizie aktualnych aktów prawnych obowiązujących w Polsce. Po wstępnym przygotowaniu rekomendacji poddano je ocenie zgodnie z procedurą Delphi.

Ostatecznie opracowano 13 rekomendacji odnoszących się do 1) sposobu wykonania badania przesiewowego, 2) docelowej populacji, która powinna być objęta badaniem oraz 3) określenia profesjonalistów, którzy takie badanie powinni przeprowadzać.

Ryc. 1. Pozycja rekomendowana do pomiaru kąta rotacji tułowia.



Treść niniejszej publikacji stanowi syntezę przygotowanego przez Zespół Zadaniowy opracowania. Pełne opracowanie przedstawiające obecny stan wiedzy na temat badań przesiewowych w kierunku wczesnego wykrywania skoliozy idiopatycznej oraz metodykę opracowania rekomendacji można znaleźć w pracy Czaprowski i wsp. Principles of screening for early detection of idiopathic scoliosis – recommendations of the Committee for Rehabilitation, Physical Education and Social Integration of the Polish Academy of Sciences. Chir Narzadow Ruchu Ortop Pol, 2021;86(4):97-105.

Tabela 1. Rekomendacje Komitetu Rehabilitacji, Kultury Fizycznej i Integracji Społecznej Polskiej Akademii Nauk w zakresie prowadzenia badań przesiewowych w kierunku wczesnego wykrywania skoliozy idiopatycznej.

REKOMENDACJA	
Jak badać?	
1.	Do wczesnego wykrywania skoliozy idiopatycznej rekomenduje się ocenę asymetrii grzbietu przeprowadzoną testem Adamsa wykonanym w czasie skłonu tułowia w przód – pomiar kąta rotacji tułowia.
2.	Rekomendowana pozycja wyjściowa osoby badanej: pozycja stojąca – stopy ustawione równolegle, w jednej linii, na szerokość stawów biodrowych; stawy kolanowe wyprostowane; ruch: skłon tułowia w przód, kończyny górne opuszczone swobodnie lub z rękoma połączonymi stronami dłoniowymi (Ryc. 1).
3.	Rekomenduje się, aby pomiar kąta rotacji tułowia był przeprowadzony na wysokości wszystkich wyrostków kolczystych kręgosłupa, odnotowując maksymalną wartość w jego górnej (Th1-Th4, ang. proximal thoracic), głównej (Th5-Th12, ang. main thoracic) oraz piersiowo-lędźwiowej lub lędźwiowej części (ang. thoraco-lumbar, lumbar).
4.	Rekomenduje się, aby podczas pomiaru kąta rotacji tułowia zakres skłonu w przód był regulowany przez badacza w ten sposób, aby poddawany ocenie odcinek kręgosłupa znajdował się w położeniu równoległym do podłoża.
5.	W przypadku nierównej długości kończyn dolnych lub braku możliwości wykonania badania w pozycji stojącej badanie kąta rotacji tułowia można przeprowadzić w pozycji siedzącej.
6.	Pomiar kąta rotacji tułowia może być wykonany w pozycji siedzącej z pełnym oparciem stóp dziecka na podłożu, kąt zgięcia stawów kolanowych i biodrowych powinien wynosić ok. 90°, skłon tułowia powinien zostać wykonany między znajdujące się w odwiedzeniu kończyny dolne umożliwiając w ten sposób swobodne wykonanie skłonu tułowia.
7.	W celu obiektywizacji oceny kąta rotacji tułowia rekomenduje się stosowanie skoliometru.
8.	Rekomenduje się, aby w karcie badania zanotować: datę badania, datę urodzenia dziecka, jego płeć, występowanie (od kiedy)/brak występowania pierwszej miesiączki, pozycję badania: stojąca/siedząca, wynik trzech pomiarów kąta rotacji tułowia: 1) część piersiowa kręgosłupa – poziom Th1-Th4, 2) część piersiowa kręgosłupa – poziom Th5-Th12 oraz 3) przejście piersiowo-lędźwiowe lub lędźwiowa część kręgosłupa.
9.	W celu dokonania pomiaru kąta rotacji tułowia dopuszcza się stosowanie telefonu komórkowego z zainstalowaną odpowiednią aplikacją oraz nakładką odtwarzającą dolną krawędź skoliometru, umożliwiającą eliminację wpływu wyrostków kolczystych na wiarygodność pomiaru.
10.	Do badania przesiewowego w kierunku wczesnego wykrywania skoliozy idiopatycznej nie rekomenduje się metod nie przedstawionych w opracowaniu.
Kogo i kiedy badać?	
11.	Badanie przesiewowe mające na celu wczesne wykrycie skoliozy idiopatycznej u dziewcząt powinno być przeprowadzone trzykrotnie: ukończone 10 lat (11. rok życia), ukończone 11 lat (12. rok życia), ukończone 12 lat (13. rok życia). W przypadku dziewcząt, które w wieku 12 lat jeszcze nie miesiączkują, badanie przesiewowe należy powtarzać w odstępach 12-miesięcznych +/- 3 miesiące do momentu pojawienia się pierwszej miesiączki.
	Badanie przesiewowe mające na celu wczesne wykrycie skoliozy idiopatycznej u chłopców powinno być przeprowadzone dwukrotnie: ukończone 12 lat (13. rok życia) i ukończone 14 lat (15. rok życia).
12.	Dziecko, u którego w badaniu przesiewowym mającym na celu wykrycie skoliozy idiopatycznej uzyskano w pomiarze skoliometrem wartość kąta rotacji tułowia 7° lub więcej, należy skierować na dalszą diagnostykę, której elementem może być diagnostyka radiologiczna.
	Dziecko, u którego w badaniu przesiewowym mającym na celu wykrycie skoliozy idiopatycznej uzyskano w pomiarze skoliometrem wartość kąta rotacji tułowia 4-6°, powinno być poddane dodatkowemu badaniu po 3-6 miesiącach.
	Dziecko, u którego w badaniu przesiewowym mającym na celu wykrycie skoliozy idiopatycznej uzyskano w pomiarze skoliometrem wartość kąta rotacji tułowia 0-3°, nie musi być poddawane dodatkowemu badaniu po 3-6 miesiącach.
Kto ma badać?	
13.	Badanie przesiewowe mające na celu wczesne wykrycie skoliozy idiopatycznej może być prowadzone przez specjalistów mających kompetencje w zakresie diagnostyki narządu ruchu, a w szczególności: lekarza medycyny rodzinnej, lekarza pediatrę, lekarza specjalistę rehabilitacji medycznej, lekarza specjalistę w zakresie ortopedii i traumatologii narządu ruchu, fizjoterapeutę, pielęgniarkę.



Każda choroba nowotworowa to choroba genów

Z **PROF. DR. HAB. N. MED. WOJCIECHEM MŁYNARSKIM**,
KIEROWNIKIEM KLINIKI PEDIATRII, ONKOLOGII I HEMATOLOGII
I KATEDRY PEDIATRII AKADEMICKIEGO CENTRUM PEDIATRII
CENTRALNEGO SZPITALA KLINICZNEGO IM. MARII KONOPNICKIEJ
UNIwersytetu Medycznego w Łodzi, rozmawia PAWEŁ KRUSZ.

Panie Profesorze, ile lat, a może tygodni, ma najmłodszy Pana pacjent?

Nawet nie tygodni, ale dni. Dzieci rodzą się z chorobami nowotworowymi. Mogą się urodzić na przykład z guzami mózgu lub z wrodzoną białaczką. I takich pacjentów leczymy. Ośrodki pediatryczne w Polsce leczą również młodych dorosłych, którzy mieli pierwsze rozpoznanie choroby nowotworowej przed 18. r.ż., a później mieli nawrót już jako osoba dorosła.

Specjalizuje się Pan w chorobach krwi?

Tak, zajmuję się głównie chorobami nowotworowymi krwi i szpiku kostnego, czyli białaczkami i chłoniakami, a także nienowotworowymi chorobami krwi, które są uwarunkowane genetycznie. Nasz ośrodek leczy również niehematologiczne choroby nowotworowe u dzieci, takie jak nowotwory mózgu i guzy lite.

Czy to praktyka i doświadczenie doprowadziły Pana do wniosku, że przyczyny nowotworów dziecięcych są ukryte w genach?

Każda choroba nowotworowa to choroba genów. To nic innego, jak pewne zaburzenia genetyczne, które pojawiają się i wywołują chorobę. Niezależnie od tego, czy to jest dziecko, czy dorosły. Pewien odsetek osób rodzi się z zagrożeniem onkologicznym. W tej chwili znanych jest kilkaset genów, które powodują takie ryzyko. Powstanie nowotworu jest objawem choroby genów i czasami może być ona dziedziczona.

A osoby nieobciążone dziedzicznie?

Gdy nowotwór wystąpi u osób niepredysponowanych, mamy do czynienia z mutacją w genach w pojedynczych tkankach. Ale te mutacje w genach nie są dziedziczone, tylko komórki wymykają się spod kontroli całego organizmu. Musimy pamiętać o tym, że prawdopodobieństwo zmutowania jest pochodną tego, ile komórek w naszym organizmie się dzieli w funkcji czasu. Im starsza osoba, tym w jej życiu komórek znacznie więcej się podzieliło i tym większe prawdopodobieństwo, że kiedyś jakaś komórka się pomyli. A kiedy się pomyli, to wtedy te pomyłki się namnażają w sposób już niekontrolowany i to jest choroba nowotworowa.

Pana zdaniem już niedługo nowotwory krwi będziemy leczyli za pomocą narzędzi medycyny personalizowanej, czyli dobierali kurację indywidualnie dla każdego pacjenta. W jakim procencie terapie personalizowane można stosować w grupie osób chorych na nowotwory krwi?

Moim zdaniem tak właśnie powinniśmy leczyć i już zaczynamy to robić. Jeśli popatrzymy przez pryzmat najczęstszego nowotworu złośliwego u dzieci, jakim jest ostra białaczka limfoblastyczna, to wyleczalność w tej chwili przekracza 90%. Jest ona pochodną wszystkich metod terapeutycznych. Od pierwszej linii chemioterapii, przez terapię ukierunkowaną molekularnie, po immunoterapie nawet tak zaawansowane, jak terapie



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

komórkowe CAR-T, czy allogeniczne przeszczepianie szpiku kostnego.

Ale 15-20% dzieci po pierwszym leczeniu ma nawrót.

Aby do tego nie doprowadzić, w tej chwili w ramach konsorcyjnego projektu CALL-POL (Childhood Acute Lymphoblastic Leukemia in Poland), którym mam zaszczyt kierować, dopasowujemy terapię do pacjenta już na samym początku, przy pierwszym rozpoznaniu białaczki. Projekt, którego budżet to ponad 28 mln zł, jest finansowany w całości przez Agencję Badań Medycznych. Dzięki temu wykonujemy u każdego dziecka w Polsce, u którego rozpoznamy ostrą białaczkę limfoblastyczną, bardzo skomplikowane, całogenomowe badania molekularne komórek nowotworowych na poziomie DNA, RNA i białka. Na podstawie tych badań, które wykonujemy w wyspecjalizowanych referencyjnych laboratoriach w Łodzi, Lublinie i Zabrzu, jesteśmy w stanie powiedzieć, jaki molekularny podtyp białaczki ma konkretny pacjent. W Polsce co roku na ostrą białaczkę limfoblastyczną zapada ok. 250 dzieci. My wiemy, że znanych obecnie podtypów molekularnych jest ok. 40-50, czyli praktycznie każde dziecko ma inną, swoją prywatną, chorobę nowotworową. Ścieżek terapeutycznych wg CALL-POL jest obecnie ok. 30-40. To bardzo skomplikowane leczenie, ale dopasowane do tego, co pacjent ma w genach komórek nowotworowych.

I to leczenie zapobiega nawrotom białaczki?

To skomplikowane, molekularnie ukierunkowane leczenie ma doprowadzić do tego, że komórek nowotworowych w organizmie już nie będzie. Jeśli ich nie ma lub jest ich bardzo mało, to z tą minimalną chorobą (my to nazywamy chorobą resztkową) własny organizm często sobie radzi.

Ile trwa proces diagnostyczny, a ile leczenie?



ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE

- Proces diagnostyczny oparty na nowoczesnych technologiach powinien się zamknąć w mniej więcej 30 dniach. Ale każde dziecko na samym początku otrzymuje takie samo leczenie, a ścieżki terapeutyczne zaczynamy rozdzielać po pierwszych 33 dniach. Intensywne leczenie, kiedy pacjent przebywa w szpitalu, trwa 7-8 miesięcy. Cała terapia trwa 2 lata.

Podczas konferencji w Senacie, gdzie wygłosił Pan wykład na temat badań molekularnych, padło hasło „Żadne dziecko w Polsce nie umrze na raka”. Na ile to jest realne?

Myślę, że jeszcze trochę czasu upłynie. W tej chwili są nowotwory, gdzie wyleczalność sięga prawie 100%. Ostra białaczka limfoblastyczna już jest bardzo blisko tego wyniku. Ale potrzebujemy jeszcze trochę wiedzy na temat molekularnego podłoża chorób i narzędzi, aby je leczyć. Niestety są też dzieci mające chorobę nowotworową, o której wiemy, że obecnie są małe szanse na jej wyleczenie, bo po prostu nie ma takich terapii lub wiedzy na temat patogenez choroby. Często jestem w stanie bardzo precyzyjnie, wręcz dramatycznie precyzyjnie powiedzieć, że niektórych dzieci nie uda nam się wyleczyć. Niestety, nie mogę więc kategorycznie powiedzieć, że w ciągu najbliższych pięciu czy dziesięciu lat choroby nowotworowe u dzieci będą wyleczalne. Chyba jeszcze nie.

Zbudował Pan w Łodzi ośrodek badawczy. Proszę opowiedzieć o tych badaniach.

Ośrodek powstał kilka lat temu. Zespół Kliniki Pediatrii, Onkologii i Hematologii, którym mam zaszczyt kierować, ma duże doświadczenie w badaniach molekularnych. Powstało tu Centralne Laboratorium Badań Genetycznych w Onkologii Dziecięcej – w skrócie OncoLab. A w tej chwili „OncoLab im. WOŚP”, kierowany przez dr Joannę Tałę. Kiedy WOŚP grał dla onkologii dziecięcej, większość zebranych środków została przeznaczona na ultranowoczesny sprzęt diagnostyczny do badań molekularnych, który trafił między innymi do Łodzi. Zespół, który pracuje nad diagnostyką i badaniami naukowymi w chorobach krwi i zaburzeń odporności, liczy ponad 25 osób i składa się zarówno z lekarzy, jak i diagnostów oraz biologów molekularnych i biotechnologów. To zespół ultrawybitnych ludzi, z bardzo różnymi kompetencjami – z jednej strony rozumieją przydatność badań molekularnych w klinice, ale są też w stanie wykonać każde badanie molekularne, jakie jest dostępne na świecie. Sprzęt mamy bardzo dobry, ale wciąż szukamy środków na kolejną aparaturę, niemal kosmiczną. Wykorzystamy ją do badań diagnostycznych i naukowych, aby było jeszcze szybciej, wiarygodniej, dokładniej i lepiej. Jesteśmy w stanie wykonać wszystkie badania diagnostyczne i wykorzystać wszystkie dostępne metody badań molekularnych. Nie tylko na potrzeby diagnostyki, ale również na potrzeby nauki. Dzięki temu znajdu-

jemy nowe typy chorób. Przykładowo, pierwsza publikacja grupy badaczy w USA, która się pojawiła na temat jednego z zespołów genetycznych prowadzących do neutropenii wrodzonej, ukazała się w sierpniu 2021 r. Wtedy też, w sierpniu 2021, my już mieliśmy trzech pacjentów z rozpoznanym tym samym defektem genetycznym. Czasami taki naukowy wyścig jest wygrany, a czasami niestety przegrany.

Jaki jest cel przyszłościowy dla tego zespołu?

Chcemy wprowadzić diagnostykę molekularną dla każdego dziecka z chorobą nowotworową oraz genetycznie uwarunkowanymi chorobami hematologicznymi i niedoborami odporności. Dzięki staraniom grupy prowadzonej przez dr Katarzynę Bąbol-Pokorę mamy największe doświadczenie w Polsce w zakresie rozpoznawania genetycznego podłoża zaburzeń odporności. Dr hab. Szymon Janczar rozwinął możliwości genetycznej diagnostyki hemofilii, opisując nowy zespół chorobowy (SHAM syndrome).

Na razie każde dziecko z białaczką ma pełną diagnostykę molekularną. Mam nadzieję, że w najbliższej perspektywie będziemy mogli u dzieci z innymi chorobami przeprowadzić pełną diagnostykę.

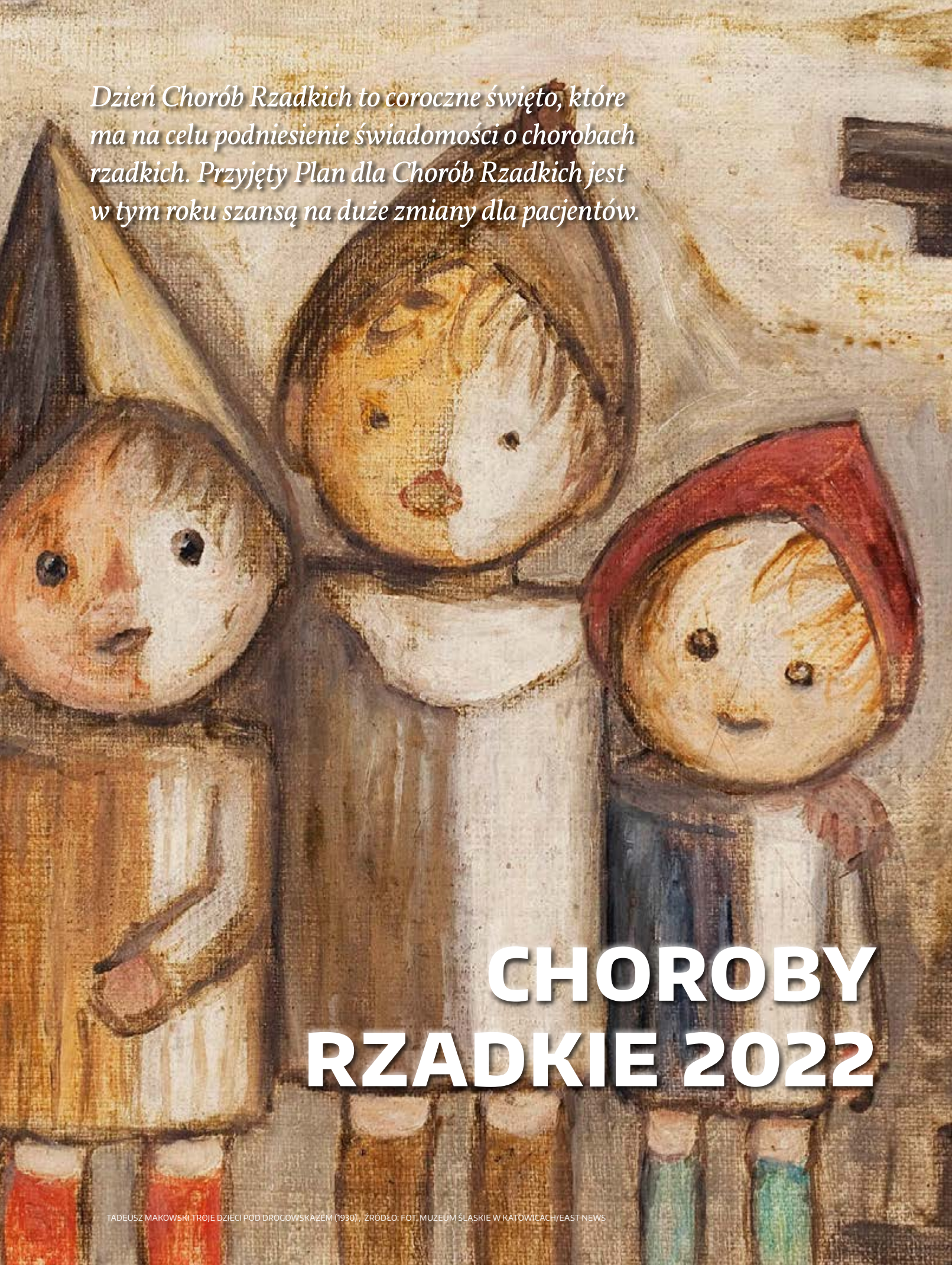
Drugi cel jest naukowy – od patogenez do opcji terapeutycznych ukierunkowanych molekularnie. Wciąż poznajemy nowe szczegóły predyspozycji genetycznych chorób onkologicznych u dzieci, na przykład badamy mechanizmy naprawy DNA (grupa dr Agaty Pastorczak). Analizujemy defekty genetyczne w pojedynczych komórkach pacjentów (dr Kinga Ostrowska). Próbuje szukać molekularnych celów terapeutycznych lub nawet molekularnych terapii. Wykorzystujemy najnowsze technologie inżynierii genetycznej czy edycji genów (CRISPR-CAS9), które bardzo precyzyjnie są w stanie zmienić pojedynczą literkę w genomie. Już, dzięki staraniom grupy kierowanej przez dr Joannę Madzio, udało nam się naprawić dwa defekty genetyczne prowadzące do ciężkich niedoborów odporności i ryzyka wystąpienia chorób nowotworowych, na razie in vitro, nie u pacjenta, ale w komórkach pochodzących od pacjentów. Prawdopodobnie to przyszłość terapii genowych.

Niewiarygodne.

Mam satysfakcję, że jesteśmy jednymi z pionierów. Oprócz nas podobne badania prowadzą naukowcy z Bostonu. Oni robią to samo, ale inaczej. My chcemy naprawiać konkretne defekty konkretnego pacjenta, oni chcą to zrobić, psując gen, który być może nie jest potrzebny. Zobaczymy, która metoda okaże się lepsza.

Podsumowując naszą rozmowę: mam zaszczyt pracować z Zespołem, który wciąż, w zakresie pracy klinicznej i naukowej, stara się zawsze sięgać po to, co najnowsze lub niepoznane.

Rozmawiał: Paweł Kruś



Dzień Chorób Rzadkich to coroczne święto, które ma na celu podniesienie świadomości o chorobach rzadkich. Przyjęty Plan dla Chorób Rzadkich jest w tym roku szansą na duże zmiany dla pacjentów.

CHOROBY RZADKIE 2022

Choroby rzadkie mogą być **skuteczniej** diagnozowane i leczone

ROZMOWA Z **PROF. MIECZYŚLAWEM WALCZAKIEM**,
KIEROWNIKIEM KLINIKI PEDIATRII, ENDOKRYNOLOGII, DIABETOLOGII,
CHORÓB METABOLICZNYCH I KARDIOLOGII WIEKU ROZWOJOWEGO PUM
W SZCZECINIE, PRZEWODNICZĄCYM ZESPOŁU KOORDYNACYJNEGO
DS. CHORÓB ULTRARZADKICH.

Choroba rzadka: co to właściwie oznacza? Jak wiele jest już sklasyfikowanych chorób rzadkich?

Choroby rzadkie to choroby występujące z częstością mniejszą niż 5 przypadków na 10 tys. osób, niezależnie od płci i wieku. W krajach anglosaskich wyróżnia się również choroby ultrarządki – one występują z częstością poniżej 1 na 50 tys. osób. Szacuje się, że jest ok. 8 tys. chorób rzadkich, jednak może być ich zdecydowanie więcej. Mniej więcej 6-8% populacji może cierpieć na chorobę rzadką; w Polsce byłoby to ponad 3 mln osób. W ponad 50% przypadków choroby rzadkie dotyczą dzieci, choć coraz częściej są one też diagnozowane u osób dorosłych.

Panie Profesorze, jest Pan jednym z twórców Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich, który udało się uchwalić pod koniec ubiegłego roku, po 12 latach prac. Dlaczego uchwalenie tego planu jest tak ważne?

Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich porządkuje pewien tok postępowania w przypadku tych chorób. Obejmuje tylko aspekty medyczne, niestety nie udało się dotychczas objąć nim np. aspektów związanych z edukacją czy też pomocą socjalną i społeczną. Mam nadzieję, że dzięki temu, że plan powstał i został zatwierdzony, uda się usprawnić diagnostykę wielu chorób rzadkich. Przez wiele lat była to wręcz gehenna: pacjenci byli kierowani od jednego specjalisty do drugiego, nie mieli prawidłowego rozpoznania, zazwyczaj leczono ich tylko objawowo, a sama choroba była bardzo często rozpoznawana dopiero w zaawansowanym stadium. Dlatego szczególnie ważna jest poprawa dostępu do diagnostyki, zwłaszcza genetycznej, ponieważ nawet ok. 80% chorób rzadkich może być uwarunkowanych genetycznie. Druga kwestia to badania przesiewowe nowo-

rodków. Rodzajów tych badań jest coraz więcej, ostatnio doszło kolejne, w kierunku SMA, czyli rdzeniowego zaniku mięśni. Dzięki badaniom przesiewowym oraz dzięki lepszej diagnostyce wiele chorób będzie mogło być rozpoznawanych we wczesnych stadiach.

W przypadku bardzo rzadkich chorób badania diagnostyczne będą oczywiście wykonywane tylko w niektórych ośrodkach. W takich przypadkach diagnostyką powinny zajmować się wysokospecjalistyczne centra eksperckie.

Plan zakłada też powstanie centrów leczenia chorób rzadkich?

Bardzo istotne jest, żeby powstały centra diagnostyczno-lecznicze. Oczywiście nie chodzi o to, żeby pacjent za każdym razem, gdy musi otrzymać leki, jeździł do Warszawy, Szczecina czy Poznania z drugiego krańca Polski. Leki może otrzymywać w ośrodku blisko miejsca zamieszkania, albo nawet w domu. Najważniejsze jest to, żeby choroba została szybko i prawidłowo zdiagnozowana oraz żeby jak najszybciej wdrożyć odpowiednie leczenie. Później może być ono kontynuowane w pobliżu miejsca zamieszkania chorego.

Jestem przewodniczącym Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarządki; mamy pod opieką, w 12 różnych programach lekowych, ponad 500 pacjentów. W naszym zespole są specjaliści z różnych dziedzin, m.in. z pediatrii, chorób wewnętrznych, nefrologii, nefrologii dziecięcej, neurologii, neurologii dziecięcej, genetyki, pediatrii metabolicznej. Otrzymujemy wnioski o leczenie, na ich podstawie wdrażamy terapię, natomiast jest ona prowadzona jak najbliżej miejsca zamieszkania chorego. Z poszczególnych ośrodków otrzymujemy co pewien czas informacje, jak wyglądają efekty terapii, czy powinna być ona kontynuowana.



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

Sądzę, że podobnie powinno to wyglądać w innych chorobach rzadkich.

Bardzo ważne jest też powstanie rejestrów chorób rzadkich: powinniśmy wiedzieć, jak wielu pacjentów ma konkretną chorobę; umożliwia to m.in. określenie potrzeb w zakresie diagnozowania i terapii tych osób.

Jak ocenia Pan dostęp pacjentów w Polsce z chorobami rzadkimi i ultraradkimi do nowoczesnego leczenia?

W ostatnim okresie ten dostęp bardzo się poprawił. Coraz więcej chorób rzadkich i ultraradkich jest leczonych, również bardzo drogimi terapiami. To poszerzenie palety terapeutycznej było możliwe dzięki zainteresowaniu tą problematyką i przychylności ze strony Pana Macieja Miłkowskiego – Podsekretarza Stanu Ministerstwa Zdrowia. W ostatnim okresie udało się wprowadzić m.in. refundację leczenia choroby Fabry'ego czy też profilaktyki ciężkiego, często nawracającego obrzęku naczynioruchowego (HAE). W przypadku chorych, którzy mają częste i ciężkie ataki obrzęku naczynioruchowego, lepiej jest im zapobiegać, stosując profilaktykę. To jest bowiem efektywniejsze i lepsze dla pacjenta niż kosztowna hospitalizacja.

Powstał też Fundusz Medyczny, który ułatwia dostęp do terapii często bardzo drogimi lekami. Mamy nadzieję, że dzięki temu pojawi się możliwość leczenia coraz większej liczby chorób. Oczywiście nadal są choroby rzadkie, w przypadku których pacjenci w Polsce czekają na leki. Przykładem jest młodzieńcza postać cystynozy nefropatycznej, cukrzyce monogenowe czy rzadka forma fenylketonurii, związana z niedoborem koenzymu tetrahydrobiopteryny – BH4. Te małe grupy chorych, dla których dotychczas stosowane terapie są nieskuteczne lub mało skuteczne, powinny być leczone celowanymi preparatami.

W przypadku wielu chorób rzadkich przyszłością są terapie genowe. Są one bardzo drogie, jednak dają szansę na całkowite wyleczenie albo zahamowanie postępu choroby. Bardzo ważna jest ocena skuteczności danego leku; jeśli jest skuteczny, to powinna być możliwość jego stosowania. W przypadku chorób, które nie mają efektywnego leczenia, środki powinny być skierowane na poprawę jakości życia pacjentów, np. na rehabilitację, czy też wsparcie finansowe dla rodzin.

Pacjent z chorobą rzadką będzie miał specjalny paszport, w którym znajdą się informacje na temat jego choroby?

To jak najbardziej zasadne, trudno jednak, żeby 3 mln osób miało takie paszporty. W pierwszej kolejności powinny być one wprowadzone w chorobach, gdzie może być konieczne wdrożenie szybkiego postępowania ratującego życie. Ważne, żeby lekarze, którzy będą mieli styczność z pacjentem, od razu wiedzieli, jak postępować. Ułatwi to szybkie udzielenie pomocy.

Panie Profesorze, jest Pan specjalistą w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej oraz w dziedzinie pediatrii; jak to się stało, że zainteresował się Pan chorobami rzadkimi? Niewiele specjalistów w Polsce te choroby do niedawna interesowały.

Od 2000 r. kieruję pracami zespołu zajmującego się leczeniem hormonem wzrostu, opracowaliśmy pierwsze w Polsce standardy diagnostyczno-terapeutyczne dla niskorosłych dzieci. Większość chorób, których objawem jest niskorosłość, to choroby rzadkie. Zespół ten funkcjonuje przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie, który od lat jest ośrodkiem, gdzie diagnozuje się i leczy wiele chorób rzadkich. Ponieważ mieliśmy bardzo dobre doświadczenia z funkcjonowaniem naszego zespołu, często pytano mnie, jakie wprowadzać rozwiązania w innych chorobach rzadkich. W ten sposób wchodziłem na tę ścieżkę. Ponadto przez wiele lat organizowałem na terenie Pomorza Zachodniego Polski Rejestr Wrodzonych Wad Rozwojowych, który zainicjowała i koordynuje w skali kraju Pani prof. Anna Latos-Bieleńska. Dodatkowo moja zastępczyni, Pani prof. Maria Giżewska, jest ekspertem światowej klasy w zakresie fenylketonurii, jedyną przedstawicielką Europy Środkowej i Wschodniej, która współtworzy światowe standardy leczenia tej choroby. W naszej klinice mamy coraz więcej pacjentów z chorobami rzadkimi. Dlatego w 2009 r. poproszono mnie, żebym kierował zespołem zajmującym się chorobami ultraradkimi, a także o pomoc w opracowaniu kolejnych programów dla chorób rzadkich. Coraz bardziej wchodziłem więc na tę kolejną ścieżkę życiową. Wiele z tych chorób jest trudne w diagnozowaniu i leczeniu, cieszę się jednak, że coraz częściej różnym grupom pacjentów potrafimy coraz lepiej i skuteczniej pomagać.

Rozmawiała: Katarzyna Pinkosz



Rola organizacji pacjenckich w diagnostyce chorób rzadkich

ROZMOWA ZE **STANISŁAWEM MAĆKOWIAKIEM**,
PREZESEM KRAJOWEGO FORUM
NA RZECZ TERAPII CHORÓB RZADKICH.

Dziś mamy, tak się przynajmniej wydaje, całkiem sporo różnych organizacji pacjenckich, stowarzyszeń. Jak postrzegają je sami pacjenci, na ile są im przydatne?

Zacznę może tak bardziej ogólnie, od omówienia, jaka w ogóle była geneza takich organizacji. Na początku zwykle jest to grupa osób, które spotykają się pod gabinetami lekarzy, szukając pomocy dla swoich chorych dzieci, wymieniają się doświadczeniami dotyczącymi diagnostyki, leczenia, dostępności do świadczeń, leków czy rehabilitacji. Kiedy okazuje się, że sami w pojedynkę nie są w stanie uzyskać tego, czego potrzebują ich chore dzieci, próbują się w jakiś sposób zorganizować, aby pomóc sobie wzajemnie. Widzą, że jedyną szansą jest współdziałanie, bo razem można więcej. To pierwszy krok do podjęcia decyzji o utworzeniu stowarzyszenia. Efektywność działań takich organizacji zależy od determinacji ich członków, zaangażowania liderów oraz możliwości poświecenia

czasu na działania niezbędne do załatwienia wspólnych potrzeb. Trzeba pamiętać, że ci ludzie obciążeni są koniecznością opieki nad swoimi chorymi dziećmi, a dodatkowo stałą walką o zapewnianie świadczeń medycznych czy leków. Taka organizacja stara się zabezpieczyć doraźne potrzeby swoich członków, a następnie patrzy na cele długofalowe. Im bardziej prężna organizacja, z bogatszym doświadczeniem, tym działania w większym stopniu stają się systemowe niż doraźne.

Pan też zaczynał od takiego „gabinetowego stowarzyszenia”.

Kiedy ok. 30 lat temu u mojej córki zdiagnozowano fenyloketonurię, nie było jeszcze takich możliwości terapeutycznych jak dziś. Praktycznie nie było żadnych informacji o tej chorobie ani możliwości ich pozyskania. Proszę pamiętać, że to był czas bez internetu, telefonów komórkowych itp. Informacje o chorobie, możliwościach leczenia czy dostępności do leków zdobywaliśmy sami, z przypadko-

wych źródeł (przedruki z tłumaczeń niemieckich i amerykańskich artykułów).

W tamtych czasach szansę na normalny rozwój chorego dziecka dawały wiedza i odpowiednia zasobność portfela rodziców. Brak akceptacji na taką nierówność w szansach na normalne leczenie dzieci powodował ogromną frustrację u mojej żony oraz poszukiwanie rozwiązań, by zmienić tę sytuację. Taką szansę widzieliśmy we wspólnym działaniu. Z inicjatywy mojej żony Małgorzaty utworzyliśmy stowarzyszenie mające na celu samopomoc dla naszych chorych dzieci. Na początku to była grupa 15-osobowa – „znajomych spod gabinetu”, bo tyle osób było



FOT. TOMASZ ADAMASZEK

trzeba do rejestracji stowarzyszenia, ale z biegiem czasu, wraz z nabieraniem doświadczenia w działaniach na rzecz naszych dzieci oraz uczeniem się możliwości wpływu na rozwiązania systemowe, grupa naszych członków się rozrastała. Stowarzyszenie stale rosło, ponieważ ciągle było i jest wiele problemów, z którymi borykają się rodzice dzieci chorych. Te problemy nie są rozwiązywane systemowo, a szansę na pomoc w tej kwestii rodzice widzą w stowarzyszeniu.

Nasze Stowarzyszenie Ars Viven-di, po 22 latach działania, liczy obecnie ponad 700 członków i pomaga chorym na fenyloketonurię i inne rzadkie choroby metaboliczne.

Ta liczba członków wskazuje na to, że w dalszym ciągu istnieje wiele niezaspokojonych potrzeb zarówno medycznych, jak i socjalnych tej grupy chorych, szczególnie chorych na ultrarzadkie choroby metaboliczne.

Do czego konkretnie sprowadza się działalność organizacji pacjenckich, bo, jak już Pan wspomniał, to nie tylko działania doraźne.

Rodzice, którzy słyszą diagnozę, doświadczają ogromnej traumy, są w szoku. Z reguły są pozostawieni sami sobie. Najczęściej jest tak, że personel medyczny nie ma cza-

su, by odpowiednio się nimi zaopiekować, wytłumaczyć, co dalej. My jesteśmy po to, żeby nie pozostawiali w tej bezsilności sami. I niekoniecznie musi to oznaczać dostęp do diagnozy, do leku itp. Czasami wystarczy dobre słowo, uspokojenie, przekazanie w odpowiedniej formie niezbędnych informacji i danie nadziei na przyszłość.

Naszą rolą jest więc informowanie, edukowanie, pokazywanie dróg dostępu do nowoczesnej diagnostyki i terapii, a jeśli trzeba – wsparcie i pomoc w załatwianiu tego dostępu.

Trzeba pamiętać, że na opisanych i zdiagnozowanych dotychczas ponad 8000 chorób rzadkich leczenie farmakologiczne jest dostępne jedynie w ok. 5% jednostek chorobowych. W pozostałych chorobach rzadkich nie ma takiej oferty – jest wyłącznie możliwość leczenia doraźnego i rehabilitacji.

Ostatnie trzy lata to wyraźny wzrost refundacji leków dla chorych na choroby rzadkie. Zapewnienia ministra Macieja Miłkowskiego o wysiłkach nad szerszym dostępem do refundacji leków sierocych napawają nadzieją. Oczywiście jest jeszcze dużo do zrobienia, do nadrobienia w stosunku do innych krajów, ale jest już zdecydowanie lepiej.

W ostatnich latach bardzo zwiększył się poziom wiedzy dotyczącej chorób rzadkich i myślę, że my, organizacje pacjenckie, mamy w tym niemały udział. Kampanie edukacyjne, informowanie o obecności w społeczeństwie chorych na choroby rzadkie przyczyniają się do poznawania problemów tych osób i inicjowania działań zmierzających do ich rozwiązania.

W ostatnim roku naszym ogromnym sukcesem było przyjęcie przez rząd Planu dla Chorób Rzadkich. To dokument, którego wdrożenie da szansę na zapewnienie kompleksowej opieki dla chorych na choroby rzadkie. Widząc zmiany zachodzące w ciągu ostatnich lat, jestem dobrej myśli.

Rozmawiała: Bożena Stasiak



Znaczenie badań genetycznych w diagnostyce chorób rzadkich

PROF. DR HAB. N. MED. ANNA LATOS-BIELEŃSKA,
SPECJALISTKA GENETYKI KLINICZNEJ ORAZ LABORATORYJNEJ GENETYKI
MEDYCZNEJ, KIEROWNIK KATEDRY I ZAKŁADU GENETYKI MEDYCZNEJ
UNIwersytetu Medycznego w Poznaniu, KONSULTANT KRAJOWY
W DZIEDZINIE GENETYKI KLINICZNEJ, CZŁONEK ZESPOŁU
DS. NARODOWEGO PLANU DLA CHORÓB RZADKICH.

Choroby rzadkie to bardzo rzadko występujące schorzenia uwarunkowane najczęściej genetycznie. Charakteryzują się różnorodnością kliniczną, mają przewlekły i ciężki przebieg. Dotychczas wykryto 6-8 tysięcy rzadkich chorób. Cierpi na nie od 6% do 8% populacji.

Aż 80% chorób rzadkich to choroby genetyczne, dlatego to właśnie diagnostyka genetyczna jest najważniejsza dla ustalenia rozpoznania. Metody diagnostyki genetycznej tych chorób są oparte na wielkoskalowych badaniach genomowych, takich jak porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy (aCGH) oraz sekwencjonowanie następnej generacji (NGS) – panele celowane NGS oraz WES (sekwencjonowanie eksomu). W Polsce metody te są dostępne, ale nie ma ich jeszcze na liście badań refundowanych. Ma to się wkrótce zmienić. Przede wszystkim diagnostyka genetyczna chorób rzadkich ma być u dzieci w wieku 0-18 lat finansowana z Funduszu Medycznego. Obecnie trwa ocena tych nowych procedur diagnostyki genetycznej przez AOTMiT. Metoda aCGH jest w powszechnym użyciu w Europie i na świecie od ponad 15 lat, a NGS od ponad 10 lat. Bardzo szybko badania te stały się złotym standardem w diagnostyce chorób rzadkich, szczególnie kiedy się okazało, że ich zastosowanie obniża koszt opieki medycznej u chorych na choroby rzadkie. Kiedy aCGH i NGS są niedostępne, diagnostyka chorób rzad-

kich odbywa się z zastosowaniem innych badań, zwłaszcza obrazowych i laboratoryjnych, zwykle w połączeniu z powtarzającymi się hospitalizacjami diagnostycznymi. Taka uporczywa diagnostyka, bez badań genetycznych, rzadko przynosi ustalenie rozpoznania przyczynowego, a jest ogromnie kosztochłonna. Odpowiednio wcześniej przeprowadzona diagnostyka genetyczna znacznie skraca ścieżkę diagnostyczną, przyczyniając się wydatnie do ograniczenia kosztów opieki medycznej.

Należy podkreślić, że diagnostyka genetyczna z zastosowaniem wysokoprzepustowych badań genomowych powinna być w chorobach rzadkich podejmowana odpowiednio wcześniej. Będzie to jednak wymagało przestawienia się mentalnego lekarza. Widzimy, że nawet wybitni klinicyści wpadają w pułapkę prowadzenia uporczywej diagnostyki niegenetycznej, a badania genetyczne traktują jako ostateczność lub zaledwie potwierdzenie rozpoznania klinicznego. Dlatego w przypadku chorób rzadkich o podłożu genetycznym ważne są konsylia u udziałem genetyków klinicznych i biotechnologów, żeby moment wykonania badań ge-





netycznych, jak również rodzaj badania były dobrane właściwe. Jestem przekonana, że bardzo szybko zostanie docenione to, że w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich analiza prowadzi nie tylko od fenotypu do genotypu, ale także od genotypu do fenotypu.

Zmiana diagnostyki genetycznej wymaga także przyjęcia ustawy o testach genetycznych. Ustawa ta dotyczy jakości diagnostyki genetycznej, określa m.in. kwalifikacje zawodowe osób wykonujących testy genetyczne i stawia wymóg objęcia pacjenta i jego rodziny poradnictwem genetycznym.

Postęp w diagnostyce genetycznej wymaga pilnego przygotowania kadr. Czynnych zawodowo specjalistów genetyki klinicznej jest w Polsce zaledwie 142. Jednak jest wśród nich wielu samodzielnych pracowników nauki i nauczycieli akademickich, dla których praca kliniczna stanowi tylko część ich zawodowego zajęcia, zatem w przeliczeniu na pełne etaty kliniczne liczba ta jest znacznie mniejsza. Ponadto ok. jednej czwartej lekarzy specjalistów genetyki klinicznej jest w wieku emerytalnym i okołoemerytalnym i wkrótce znacznie ograniczy działalność kliniczną, a nowo wykształceni specjaliści nie uzupełnią tych braków. W sesji jesiennej 2021 r. do egzaminu specjalizacyjnego z genetyki klinicznej przystąpił zaledwie jeden lekarz. Podobnie trudna sytuacja kadrowa dotyczy laboratoriów diagnostyki genetycznej. W Polsce specjalistów laboratoryjnej genetyki medycznej jest ok. 250, a potrzeba ich znacznie więcej, zwłaszcza rekrutujących się z absolwentów biotechnologii medycznej, którzy mają na studiach zajęcia z diagnostyki genetycznej metodami aCGH i NGS.

Genetycy kliniczni i laboratoryjni genetycy medyczni przygotowują pod patronatem Zarządu Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka i zespołu konsultanta krajowego rekomendacje dotyczące diagnostyki genetycznej określonych grup chorób, a nawet poszczególnych chorób rzadkich. Rekomendacje te ukażą się w 2022 r. i będą wielką pomocą w korzystaniu z nowoczesnej diagnostyki genetycznej. ■

FOT. ŁUKASZ CDAK / POLSKA PRESS



KLINIKA NEUROLOGICZNA



FOT. TOMASZ ADAMASZEK

W chorobie Pompego wyzwaniem jest **duże** zróżnicowanie fenotypu

ROZMOWA Z **PROF. DR HAB. N. MED. ANNA KOSTERĄ-PRUSZCZYK**, KIEROWNIK KATEDRY I KLINIKI NEUROLOGII UNIWERSYTECKIEGO CENTRUM KLINICZNEGO WARSZAWSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO.

Czym charakteryzuje się choroba Pompego? Podobnie jak w przypadku wielu innych rzadkich chorób, już sama jej definicja brzmi bardzo skomplikowanie i groźnie – „Choroba spichrzeniowa glikogenu typu II, GSD II, dziedziczona autosomalnie recesywnie, powodowana przez mutacje genu kwaśnej alfa-glukozydazy, GAA, kodującego maltazę kwasową. Niedobór GAA prowadzi do gromadzenia się glikogenu w tkankach organizmu, zwłaszcza w mięśniach szkieletowych i serca”.

Choroba Pompego, czyli glikogenoza typu 2, jest rzadką miopatią metaboliczną, spowodowaną uwarunkowanym genetycznie niedoborem enzymu kwaśnej maltazy. Ze względu na sposób dziedziczenia autosomalnie recesywny może chorować kilkoro rodzeństwa. Objawy wynikają z postępującego niedowładu mięśni szkieletowych, oddechowych, a w postaci niemowlęcej także z ciężkiej kardiomiopatii.

Dlaczego tak trudne jest jej rozpoznanie? Z pewnością najbardziej istotnym czynnikiem jest rzadkość jej występowania, ale chyba nie tylko? Lekarzom, którzy nigdy nie mieli z nią do czynienia, niełatwo przychodzi ocenić, co właściwie dolega pacjentowi. Ile czasu może minąć, zanim choroba zostanie prawidłowo zdiagnozowana? To już pewnie nie miesiące, ale całe lata...

Przebieg choroby, szczególnie postaci późnej, w której pierwsze objawy występują u dzieci lub osób dorosłych,

jest bardzo niecharakterystyczny. Pacjenci zgłaszają się do lekarzy z powodu zaburzeń chodu, postępującego osłabienia kończyn dolnych i górnych, powodującego najpierw np. trudności z wchodzeniem po schodach. Czasem pierwsze objawy związane są z powoli postępującą przewlekłą niewydolnością oddechową, dusznością, która bardzo charakterystycznie nasila się w pozycji leżącej. Z reguły nieznacznie podwyższone są wartości kinazy kreatynowej w surowicy (CKemia). Aktywność CK może przekraczać ok. 10-15 razy górną granicę normy. Zdarza się również, że jedyną nieprawidłowością jest przypadkowo stwierdzona CKemia. Dane z wielu krajów europejskich wskazują, że czas do rozpoznania w późnej postaci choroby Pompego sięgać może nawet 12 lat, a w dramatycznie szybko postępującej postaci niemowlęcej wynosi ok. 3 miesięcy.

Czy wielu pacjentów pozostaje nierozpoznanych? Rzadkość występowania choroby Pompego, zmienny charakter i początek objawów oraz nakładanie się oznak i objawów z innymi schorzeniami może przyczyniać się do tego, że spora część chorych jest niezdiagnozowana lub zdiagnozowana nieprawidłowo.

Nie mamy polskich danych epidemiologicznych, jednak próby odniesienia współczynników zapadalności i chorobowości z innych krajów wskazują, że jeszcze wielu pacjentów z tą chorobą w Polsce pozostaje bez rozpoznania. Według amerykańskich danych z badań przesiewowych noworodków, przeprowadzonych w Pensyl-



- warii, częstość postaci niemowlęcej to 1:265 570, zaś postaci późnej – 1:17 134. Są jednak znaczące różnice pomiędzy populacjami. Uważa się, że choroba występuje ogólnie z częstością 1: 40 000-57 000 żywych urodzeń.

Przeprowadzone w mojej klinice przez dr Aleksandrę Jastrzębską badanie pokazało, że aktywne badanie przesiewowe oceniające aktywność kwaśnej maltazy wśród chorych prezentujących niedowład czy CKmię pozwala na rozpoznanie choroby Pompego u 3% pacjentów z tej grupy. Podobne wyniki uzyskano m.in. w populacji niemieckiej i brytyjskiej, potwierdzając, jak wielkim wyzwaniem diagnostycznym jest ta miopatia.

Jak leczy się tę chorobę, kiedy lekarz nie ma wątpliwości, że to jest właśnie choroba Pompego? Bo, o ile już taka diagnoza zostanie wzięta pod uwagę, dalej powinno być prościej: zmierzenie stężenia i aktywności enzymu kwaśnej alfa-glukozydazy z kropli krwi i w przypadku podejrzenia obniżonej aktywności enzymu – badania genetyczne. I leczenie.

W przypadku choroby Pompego możliwe jest leczenie farmakologiczne, enzymatyczna terapia zastępcza. Poprawia ona sprawność ruchową i zatrzymuje narastanie niewydolności oddechowej. Jak we wszystkich postępujących chorobach mięśni, bardzo ważny jest stopień zaawansowania choroby w chwili rozpoznania i rozpoczęcia leczenia. Dlatego tak istotne jest uwzględnianie choroby Pompego w diagnostyce różnicowej chorób mięśni i możliwie wczesne rozpoznanie. Większość chorych wymaga także systematycznej rehabilitacji ruchowej, a w przypadku niewydolności oddechowej – respiratoroterapii w warunkach domowych.

Jak wygląda życie chorych i ich rodzin?

Każda przewlekła postępująca choroba mięśni, powodująca niepełnosprawność ruchową, przewlekłą niewydolność oddechową, w istotny sposób pogarsza funkcjonowanie chorego. Mimo to znakomita większość naszych pacjentów z późną postacią choroby Pompego uczy się, pracuje, ma rodziny. Choć oczywiście pogarsza się ich jakość życia. Natomiast przebieg postaci niemowlęcej jest bez leczenia dramatycznie szybki.

Czy sytuację zmieniłyby – i na ile – badania przesiewowe noworodków? Zwłaszcza w chorobach rzadkich takie badania są optymalnym podejściem do wczesnej diagnostyki, monitorowania i leczenia.

To bardzo ciekawe pytanie. W chorobie Pompego wyzwaniem jest duże zróżnicowanie fenotypu – od bardzo ciężkiej postaci niemowlęcej po postać późną z objawami rozwijającymi się dopiero u dorosłych. Badania przesiewowe noworodków są dwuetapowe, zaczyna się od oceny aktywności enzymatycznej kwaśnej maltazy we krwi, pobranej na bibułę do badań przesiewowych. W razie stwierdzenia obniżonych wartości kolejnym krokiem jest badanie genetyczne. Mamy coraz więcej wyników badań pilotażowych z wielu krajów, które wskazują, że pozwala to wiarygodnie zidentyfikować zarówno noworodki z postacią niemowlęcą, jak i te, u których genotyp i resztkowa aktywność enzymu wskazują na postać późną. Bardzo obiecujące są publikacje wskazujące na wysoką skuteczność wczesnej terapii u dzieci z postacią niemowlęcą, zidentyfikowanych w przesiewie noworodkowym.

Rozmawiała: Bożena Stasiak



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

PROF. DR HAB. N. MED. ANNA LATOS-BIELEŃSKA,

SPECJALISTKA GENETYKI KLINICZNEJ ORAZ LABORATORYJNEJ GENETYKI MEDYCZNEJ, KIEROWNIK KATEDRY I ZAKŁADU GENETYKI MEDYCZNEJ UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO W POZNANIU, KONSULTANT KRAJOWY W DZIEDZINIE GENETYKI KLINICZNEJ, CZŁONEK ZESPOŁU DS. NARODOWEGO PLANU DLA CHORÓB RZADKICH.

W medycynie warunkiem właściwej opieki medycznej jest ustalenie rozpoznania. Nie inaczej jest w przypadku chorób rzadkich. Rozpoznanie choroby rzadkiej jest jednak trudne. Do tej pory sklasyfikowano 6-8 tysięcy chorób, każdego roku opisuje się ok. 50 nowych chorób rzadkich, czyli średnio co tydzień odkrywana jest nowa. Choroby rzadkie cechuje wiel-

ka różnorodność kliniczna, spotyka się z nimi lekarz każdej specjalizacji, szczególnie specjalności pediatrycznych.

Przyjęcie w 2021 r. Planu dla Chorób Rzadkich, w którym jednym z obszarów jest właśnie poprawa diagnostyki genetycznej, zaczyna w widoczny sposób zmieniać sytuację chorych na choroby rzadkie. ■

ROZMOWA Z **PROF. ZBIGNIEWEM ŻUBEREM**, KIEROWNIKIEM III ODZIAŁU KLINICZNEGO PEDIATRII, REUMATOLOGII Z PODODDZIAŁEM ALERGOLOGII SZPITALA DZIECIĘCEGO W KRAKOWIE.



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

Choroba Stilla – jedna choroba o wielu twarzach?

Kiedy George Frederic Still, angielski pediatra, w ubiegłym wieku opisał młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów i jego postać (występującą u dzieci i dorosłych) nazwaną później jego nazwiskiem, zapewne nie przypuszczał, że w czasach nam współczesnych to schorzenie nadal będzie sprawiało tyle problemów diagnostycznych. Cóż to jest za choroba: jedna o wielu twarzach czy może – dwie choroby?

To istotnie dość dziwne schorzenie. Najogólniej je opisując, młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów (MIZS) to choroba autoimmunizacyjna o kilku kategoriach klinicznych. Jedną z kategorii klinicznych to postać układowa (U-MIZS) – postać młodzieńcza choroby Stilla, u dorosłych choroba Stilla. Jest to schorzenie o odmiennej etiopatogenezie, ma podłoże autozapalne, czyli zaburzenie wrodzonego systemu odporności, a nie nabytego, jak w większości chorób autoimmunizacyjnych. Postać młodzieńcza zwykle zaczyna się przed 16. r.ż., ale może pojawiać się na każdym etapie wieku rozwojowego, tak więc mogą chorować i nastolatki, i dzieci już w pierwszym roku życia. Druga postać dotyczy dorosłych. Choć obie postaci są rzadkie, to jednak ta druga (dorośli) występuje rzadziej, u ok. 1-10 osób na jeden milion populacji w roku.

Obie postaci charakteryzują się okresami zaostrzeń i remisji oraz podobnymi objawami, chociaż występują między nimi także różnice. W dziecięcej to głównie bóle i obrzęk stawów, ograniczenia ruchomości, przykurcze mięśniowe, zanik mięśni, co prowadzi do niepełnosprawności. W postaci dorosłej gama objawów jest szersza, co ma wpływ na diagnostykę, która jest trudniejsza.

Choroba Stilla: tak w skrócie określa się postać dorosłą. Jakie objawy mogą na nią wskazywać? Jak się ją rozpoznaje?

Niełatwo. Zwykle diagnostyka polega na wykluczeniu innych schorzeń o podobnym przebiegu, takich jak np. toczeń rumieniowaty układowy, reumatoidalne zapalenie stawów, zapalenie naczyń czy posocznica, ale także procesy nowotworowe, głównie białaczki i chłoniaki. Pomocne są badania krwi – morfologia, stężenie ferrytyny, CRP, aktywność ALAT, AspAT i inne. Zasadniczo wyróżniamy cztery podstawowe objawy. To wysoka gorączka, która nierzadko początkowo jest jedynym objawem, pojawiająca się głównie wieczorem lub dwa razy na dobę, podczas gdy w pozostałym czasie temperatura jest normalna. Bóle stawów, nasilające się w trakcie gorączki. Zajęte są przede wszystkim stawy nadgarstkowe, skokowe, łok-



- ciowe, barkowe, biodrowe. To również wysypka, koloru łososiowego, o charakterze plamek, grudek, rzadko swędząca, głównie na tułowi, udach, ramionach, niekiedy na twarzy. Wysypka zwykle towarzyszy narastaniu gorączki, może ją prowokować ciepło lub podrażnienie skóry. Wreszcie, zapalenie stawów lub częściej bóle stawów, obejmujące jednocześnie kilka z nich. A i to jeszcze nie wszystko.

A przecież to już tak dużo!

Dodatkowo mogą pojawiać się ból lub zapalenie gardła, powiększenie węzłów chłonnych, wątroby, śledziony, bóle w nadbrzuszu. Mogą wystąpić także objawy wysięków do jam surowiczych, opłucnej, osierdza i otrzewnej – i mamy pacjenta w ciężkim stanie ogólnym. Oczywiście, jeśli większość z tych objawów występuje równocześnie, tym trudniejsze jest rozpoznanie. Poza tym ta choroba może przebiegać na trzy różne sposoby: jako jeden epizod w życiu, który może (ale nie musi) powrócić, jako nawracające epizody, kiedy choroba wraca rzutami, w różnych odstępach czasu i jako postać przewlekła, gdy objawy są obecne przez cały czas od momentu zachorowania.

Zapewne, jak w przypadku wielu innych chorób rzadkich, i tu niejasne są przyczyny? Jaka może być rola dziedziczenia, genów?

Nie zostało to jeszcze wyjaśnione, ale chyba te czynniki raczej nie mają znaczenia. Mamy przykłady bliźniąt, z których jedno jest chore, drugie nie. Albo u jednego zdiagnozowano młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów w 3. r.ż., a u drugiego objawy pojawiły się dopiero w wieku nastoletnim.

Najprawdopodobniej przyczyną tzw. spustową mogą być przebyte infekcje wirusowe, np. wirusy różyczki, świnki, Epsteina-Barr, grypy i paragrypy, wirusy z grupy coxsackie, opryszczki, HBV i HCV.

Jaki wobec tego może być, a pewnie tak jest, związek między chorobą Stilla a COVID-19? Bo w obu przyczyną są wirusy, w dodatku zbliżone do siebie. I zapewne nie bez znaczenia jest fakt, że jeden z leków zalecanych w terapii choroby Stilla, anakinra, pod koniec ubiegłego roku został przez Europejską Agencję Leków zarejestrowany właśnie do leczenia COVID-19. Badania wykazały, że wczesne włączenie tego leku do terapii pacjentów hospitalizowanych z umiarkowanym lub ciężkim zapaleniem płuc towarzyszącym COVID-19 zmniejsza ryzyko innych ciężkich powikłań i zgonu o ponad 50%, a odsetek pacjentów, u których uzyskano pełny powrót do zdrowia, zwiększa od ok. 30 do 50%, z szybkim i prawie całkowitym ustąpieniem objawów klinicznych.

Tutaj mamy wręcz niezwykle aktualny, prawdopodobny mechanizm ogólnoustrojowej reakcji na przebytą infekcję lub jedynie na kontakt z patogenem, w tym wypadku z koronawirusem. Reakcja układu immunologicznego po kontakcie z wirusem wywołuje nasilony, bardzo gwałtowny proces zapalny, nazywany burzą cytokinową, czyli ogromną nadprodukcją i wyrzutem do krwiobiegu cytokin prozapalnych, w związku z tym mamy burzliwy ogólnoustrojowy proces zapalny, podobnie jak w chorobie Stilla. Żeby jeszcze nieco rozwinąć problem: możemy mieć dodatkowo bardzo ciężkie powikłanie choroby, zagrażające życiu pacjenta w postaci zespołu aktywacji makrofagów (MAS); po infekcji COVID-19 mamy podobny zespół MIS-C (PIMS-TS)

Jak leczy się chorobę Stilla?

W dużej mierze terapia zależy od objawów. Coraz częściej sięgamy po nowoczesne leki immunosupresyjne. To wspomniana już anakinra lub inne inhibitory interleukiny 1 (IL-1). Interleukina 1 jest silną cytokiną prozapalną, wytwarzaną na wczesnym etapie procesu zapalnego. Ponieważ receptor IL-1 jest obecny na wielu różnych typach komórek, działania IL-1 są szerokie i zróżnicowane. Dlatego jest ona tak ważna w walce np. z infekcjami, ale też, z drugiej strony, może przyczyniać się do różnych chorób zapalnych, jak choroba Stilla.

W leczeniu stosowane są też glikokortykosteroidy (GKS), one jednak powodują wiele działań niepożądanych.

Jacy pacjenci z chorobą Stilla najbardziej zyskaliby na terapii anakinrą? Czy jest ona już dostępna dla polskich chorych?

Anakinra jest dostępna tylko dla wąskiej grupy chorych w programie lekowym B.86 NFZ, niestety w tych ramach nie mieści się choroba Stilla. Obraz kliniczny choroby Stilla jest bardzo złożony, rozpoznanie nie jest łatwe, dodatkowo brak dostępności najbardziej odpowiedniego leczenia stanowi poważny problem. W ramach programu B.33 NFZ istnieje możliwość leczenia choroby Stilla dostępnym (na szczęście) inhibitorem IL-6, lecz to nie jest wystarczający oręż do leczenia tak ciężkiej jednostki chorobowej. GKS u części pacjentów stanowią w miarę skuteczną terapię, ale tylko na pewien czas. W razie nawrotów konieczne jest szybkie zastosowanie celowanego leczenia – tutaj pierwsza linia to inhibitory IL-1 oraz IL-6. Dostępne są różne leki z grupy IL-1, skrótowo krótko- i długodziałające. Aktualnie trwają prace nad dopuszczeniem do leczenia w chorobie Stilla blokerów IL-1. Mam nadzieję, że niebawem będziemy cieszyć się z dostępności właściwej, długo wyczekiwanej opcji terapeutycznej.

Rozmawiała: Bożena Stasiak



ROZMOWA Z **PROF. DR HAB. N. MED. KARINĄ JAHNZ-RÓŻYK**,
KIEROWNIK KLINIKI CHORÓB WEWNĘTRZNYCH,
PNEUMONOLOGII, ALERGOLOGII I IMMUNOLOGII KLINICZNEJ
WOJSKOWEGO INSTYTUTU MEDYCZNEGO W WARSZAWIE.

FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

Sytuacja pacjentów z chorobami autozapalnymi od kilku lat zaczęła się poprawiać

Choroby autozapalne to stosunkowo nowa grupa chorób?

Należą one do grupy chorób rzadkich, w tym w części do ultrarzadkich i istotnie zostały zdefiniowane i wyodrębnione dopiero 20 lat temu. W tym czasie zarówno na świecie, jak i w Polsce wzrosła świadomość dotycząca ich występowania, jednak dla większości lekarzy, w tym specjalistów, nadal pozostają ogromnym wyzwaniem.

Zwykle mają bardzo nieswoiste objawy, jak np. gorączka czy pokrzywka, co powoduje, że często stoją na samym końcu ścieżki diagnostycznej. W praktyce pacjenci trafiają do różnych specjalistów, zanim zostaną prawidłowo zdiagnozowani, co wydłuża czas do rozpoznania.

Choroby autozapalne najczęściej są rozpoznawane u dzieci, ale mogą także ujawniać się w wieku dorosłym. Ważne, by były elementem diagnostyki różnicowej, nie tylko w pediatrii. Choroby te często przebiegają w postaci zaostrzeń i samoistnych remisji, u części osób przechodzą w postać przewlekłą. Większość chorób rzadkich, w tym również autozapalnych, ma podłoże genetyczne.

W jakim stopniu na częstość występowania chorób rzadkich ma wpływ położenie geograficzne?

Epidemiologia chorób autozapalnych nie jest dobrze poznana i różni się w zależności od schorzenia. Rozpoznanie części z nich istotnie jest zależne od pochodzenia etnicznego. I tak np. FMF, czyli rodzinna gorączka śródziemnomorska, jest bardziej charakterystyczna dla państw basenu Morza Śródziemnego. Brak jednak dokładnych baz, zbierających dane w sposób kompletny, gdyż pomimo międzynarodowych rejestrów, gromadzących częściowe dane o pacjentach, wciąż wielu z nich nie jest do nich wpisywanych. Dla części schorzeń z grupy autozapalnych częstość występowania waha się od 1 do 5 pacjentów na 1 mln mieszkańców. Takie występo-

wanie sprawia, że faktycznie mówimy o schorzeniach ultrarzadkich.

Specjaliści zajmujący się chorobami rzadkimi, w tym autozapalnymi, podkreślają, że chociaż w wielu z nich polscy pacjenci wciąż mają utrudniony dostęp do leczenia, to jednak sporo się zmieniło na przestrzeni ostatnich lat.

Od kilku lat sytuacja pacjentów z chorobami autozapalnymi istotnie się zmienia. Do 2017 r. pacjenci nie mieli dostępu do nowoczesnych opcji terapeutycznych, przełomem stało się wprowadzenie programu lekowego przeznaczonego właśnie dla nich. Dodatkowo pozytywną zmianą było rozszerzenie programu o możliwość leczenia szerszego zakresu schorzeń od 2021 r. Dzięki tej decyzji zapewniono terapię kolejnej grupie pacjentów.

Obecnie w ramach programu lekowego istnieje dostęp do terapii lekiem immunosupresyjnym, będącym antagonistą ludzkich receptorów interleukiny 1 (IL-1), anakinrą. Leczenie polega na wykonywaniu codziennych iniekcji, z uwagi na krótki czas działania leku. Dowiedziono, że lek ten wykazuje skuteczność i może być stosowany w wielu innych chorobach autozapalnych, takich jak np. CAPS, FMF. Przez te jednostki chorobowe można wykazać pleiotropowe działanie anakinry na różne aspekty układu immunologicznego. Benefitem krótkiego czasu działania jest możliwość weryfikacji, czy blokada IL-1 będzie u pacjenta skuteczna.

W Europie zarejestrowany jest i dostępny w wielu krajach inny lek, będący w pełni ludzkim przeciwciałem monoklonalnym, blokującym selektywnie IL-1β.

Oba leki mają zastosowanie i powinny być dostępne, zwłaszcza wobec faktu, że choroby autozapalne są przewlekłe, a zatem stosowane rozwiązania muszą uwzględniać konieczność ich stosowania przez długi czas, niejednokrotnie do końca życia.

Rozmawiała: Bożena Stasiak



ROZMOWA Z **DR ALEKSANDRĄ KUCHARCZYK**
Z KLINIKI CHORÓB WEWNĘTRZNYCH, PNEUMONOLOGII,
ALERGOLOGII I IMMUNOLOGII KLINICZNEJ WIM W WARSZAWIE.



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

Można zapobiec obrzękom zagrażającym życiu

Wrodzony obrzęk naczynioruchowy (HAE). Czym jest ta choroba, z jakimi wyzwaniami wiąże się dla pacjenta?

HAE to schorzenie, w którym dochodzi do obrzęków skóry i błon śluzowych. Wynika to z defektu genetycznego, który powoduje, że organizm albo nie produkuje białka o nazwie C1-inhibitor, albo wytwarza jego nieaktywną formę. Prowadzi to do miejscowego wzrostu stężenia bradykininy, a w konsekwencji do masywnych, bolesnych obrzęków. Największy problem stanowią napady dotyczące błon śluzowych, gdyż mogą objąć okolice gardła, krtani, a w tych miejscach nawet niewielki obrzęk to zagrożenie życia. Niestety, pomimo coraz lepszej opieki, praktycznie co roku ginie jeden z naszych pacjentów z powodu uduszenia wywołanego obrzękiem w tej okolicy. Bardzo groźne są też obrzęki w obrębie jamy brzusznej prowadzące do podniedrożności lub niedrożności jelit, z możliwością rozwinięcia się wstrząsu. Takim napadom towarzyszą ogromne dolegliwości bólowe ze strony jamy brzusznej, wzdęcia, nudności i wymioty. Taki stan często wymaga udzielenia natychmiastowej pomocy.

Jak wygląda leczenie? I czy jest ono w tej chwili dostępne dla pacjentów?

Do niedawna mieliśmy w Polsce możliwość wyłącznie leczenia doraźnego, stosowanego w momencie pojawienia się napadu. To terapie z dwóch grup: pierwsza polega na podawaniu leków suplementujących C1-inhibitor (pochodzenia osoczopochodnego albo preparat rekombinowany, który w Polsce obecnie jest nierefundowany). Druga grupa leków to blokery receptora typu 2 dla bradykininy.

Inną formą leczenia jest przewlekła terapia profilaktyczna, dostępna w Polsce od 1 września 2021 r.

w ramach programu lekowego dla wybranych, najczęściej chorujących pacjentów. W przypadku postępowania profilaktycznego nie leczymy obrzęku, kiedy już się pojawi, tylko mu zapobiegamy. Takie podejście można porównać do stosowanego w przypadku innych schorzeń genetycznych – np. w hemofilii zależy nam na tym, by nie tyle leczyć krwotoki, ile im zapobiegać. Nowy lek należy do inhibitorów aktywnej kalikreiny. Do jej nadmiernego wytwarzania dochodzi pod wpływem niedoboru C1-inhibitora, a to skutkuje miejscowym wzrostem stężenia bradykininy i pojawieniem się obrzęku. Lek podawany jest podskórnie co dwa tygodnie. U poddawanych terapii pacjentów często już po jego pierwszej dawce obrzęki całkowicie ustępują.

U jakich pacjentów leczenie profilaktyczne jest konieczne?

Choroba ma przebieg niezwykle heterogenny. Są pacjenci, którzy mają jedynie niewielkie objawy, a do obrzęku dochodzi u nich raz na kilka lat. U innych napady występują bardzo często, nawet kilka razy w tygodniu. Obrzęk utrzymuje się 3-5 dni, dlatego taki pacjent niemal przez cały czas ma dolegliwości uniemożliwiające normalne funkcjonowanie.

Dostępny w Polsce w ramach programu lekowego preparat do profilaktyki długoterminowej może być stosowany wyłącznie u pacjentów, którzy mają ciężkie obrzęki. Oznacza to, że napady obejmują okolice jamy brzusznej, gardła lub krtani i wymagają doraźnego podania leku. Pacjent musi mieć przynajmniej 12 takich obrzęków w ciągu 6 miesięcy, żeby został zakwalifikowany do tej terapii.

Ciesz się faktem, że leczenie jest dostępne. Jednak żeby zostać zakwalifikowanym do programu, trzeba

mieć w ciągu pół roku aż 12 takich obrzęków, które właściwie zagrażają życiu?

Tak, 12 obrzęków w ciągu 6 miesięcy. To bardzo dużo. Wstępne dane Ministerstwa Zdrowia wskazywały, że takich chorych jest w Polsce ok. 50, spośród 460, u których zdiagnozowano HAE.

Pacjenci mogą mieć ciężki obrzęk zagrażający życiu raz na dwa tygodnie?

Są pacjenci, którzy mają ciężkie napady nawet częściej. Jestem w zespole koordynującym, który przeprowadza ostateczną kwalifikację chorych do tej nowoczesnej terapii. W dostarczonych wnioskach u niektórych z nich liczba napadów potrafi przekraczać 40 w ciągu pół roku.

Pojawienie się obrzęku można przewidzieć?

Są sytuacje, które sprzyjają napadom obrzęku, np. duży stres, zarówno fizyczny, jak i psychiczny, duży wysiłek fizyczny, oziębienie dłoni czy stóp, ale także zwykłe przeziębienie. Jednak w większości przypadków pojawienie się obrzęku jest nieprzewidywalne i pacjent nie wie, kiedy nastąpi atak. Zdarza się, że zasypia, a w nocy wybudza go nagła duszność, bo doszło do obrzęku krtani lub gardła. Nawet jeśli zdarzyło się to raz, to taka osoba już zawsze żyje w lęku.

Właśnie z tego powodu nasi chorzy mają świadomość, że stale muszą mieć przy sobie lek do podawania doraźnego, który może uratować im życie. Zwłaszcza że w przypadku obrzęku dotyczącego gardła czy krtani czas bardzo się liczy i niezwykle ważne jest jak najszybsze podanie leku.

Jakie ma Pani doświadczenia z leczeniem profilaktycznym? Jest skuteczne?

W Polsce mamy jeszcze niewielkie doświadczenia, ponieważ nie prowadziliśmy badań klinicznych. Jednak od dwóch lat mamy w naszym ośrodku dwójkę pacjentów, u których kontynuujemy terapię rozpoczętą w ośrodku w Berlinie w ramach badania klinicznego. U jednej z tych osób, bardzo ciężko chorującej, liczba i ciężkość napadów bardzo się zmniejszyły. Drugi pacjent nie miał ani jednego obrzęku od podania pierwszej dawki leku. Tak na to leczenie reaguje większość chorych.

Dzięki profilaktyce zmienia się funkcjonowanie pacjentów?

To całkowita zmiana jakości ich życia. Mogą zapomnieć o chorobie, oprócz tego, że co dwa tygodnie muszą sobie podać podskórną lek. Poza tym, jedynie przed poważnym zabiegiem trzeba im dodatkowo podawać leki do profilaktyki krótkoterminowej (stosuje się wówczas osoczo pochodny C1-inhibitor).

Podsumowując: dzięki leczeniu profilaktycznemu pacjenci są praktycznie zdrowi. Całkowicie odmienia ono

ich życie. Ci, którzy stosowali już tę terapię, nie wyobrażają sobie bez niej życia.

Czy rozwiązania programu lekowego są optymalne, jeśli chodzi o profilaktykę?

Warto podkreślić, że mimo iż na leczenie profilaktyczne od momentu rejestracji leku w Europie czekaliśmy ponad 3 lata, to i tak stało się ono w Polsce dostępne relatywnie szybko. Jesteśmy jednym z pierwszych europejskich krajów, w których jest ono refundowane. Bardzo się cieszymy, że nasi pacjenci mają do niego dostęp. Po pierwszych doświadczeniach z kwalifikacją chorych do programu lekowego wydaje się jednak, że przyjęte kryteria są zbyt restrykcyjne i należałoby je choć trochę złagodzić. Chodzi tu głównie o liczbę ciężkich obrzęków. Według mnie już pacjenci, którzy mają 4-6 ciężkich napadów w ciągu pół roku powinni być kwalifikowani do leczenia. Dzięki temu moglibyśmy objąć tą nowoczesną terapią większą grupę osób, którym choroba nie daje normalnie funkcjonować, a leczenie zmieniałoby ich życie. Cieszy fakt, że toczy się wiele badań nad nowymi lekami, co daje nadzieję, że w ciągu kilku lat pacjenci będą mieli szansę na jeszcze lepszą opiekę.

W Polsce jest zdiagnozowanych zaledwie 460 osób z HAE, wielu lekarzy nigdy nie zobaczy takiego chorego. Jak długo zwykle trwa, zanim zostaje postawiona prawidłowa diagnoza?

Niestety, rozpoznawanie wrodzonego obrzęku naczynioruchowego zwykle jest długim procesem – zazwyczaj dopiero po kilku, kilkunastu latach występowania objawów udaje się ustalić rozpoznanie. Wynika to z faktu, że jest to choroba rzadka, o której nieczęsto się pamięta. Tymczasem – w przeciwieństwie do wielu innych chorób rzadkich, gdzie często niezbędne jest wykonanie bardzo drogich badań, także genetycznych, żeby postawić diagnozę – w przypadku HAE wystarczy wykonać badania stężenia lub aktywności C1-inhibitora. Te proste badania, które można wykonać w wielu laboratoriach, kosztują 70-150 zł.

Często przez wiele lat nawracające obrzęki traktowane są jak alergia i tak leczone. Pacjenci latami otrzymują leki przeciwhistaminowe lub glikokortykosteroidy doustne, które mają wiele skutków ubocznych, a w dodatku nie przynoszą poprawy. Takie osoby często trafiają do szpitala z niewyjaśnionymi bólami brzucha i z tego powodu mają nawet wykonywane zabiegi operacyjne. Obrzęki bywają też traktowane jako objaw zakrzepicy. Tymczasem w przypadku HAE obraz kliniczny wydaje się bardzo charakterystyczny: to jedyny obrzęk, który jest asymetryczny, nawracający, stopniowo narasta i samoistnie, po 3-5 dniach ustępuje. Bardzo byśmy chcieli, żeby lekarze, widząc tego typu obrzęk, pomyśleli, że to może być objaw HAE.

Rozmawiała: Katarzyna Pinkosz



Leczenie hormonem wzrostu

ROZMOWA Z **PROF. MIECZYŚŁAWEM WALCZAKIEM**,
KIEROWNIKIEM KLINIKI PEDIATRII, ENDOKRYNOLOGII,
DIABETOLOGII, CHORÓB METABOLICZNYCH I KARDIOLOGII
WIEKU ROZWOJOWEGO PUM W SZCZECINIE,
PRZEWODNICZĄCYM ZESPOŁU KOORDYNACYJNEGO DS.
STOSOWANIA HORMONU WZROSTU.

Kiedy niskorosłość jest chorobą i należy rozpocząć jej leczenie?

Zdefiniowaniu, czy dziecko jest niskorosłe, służą siatki centylowe, które pokazują normy, m.in. wysokości, a u najmłodszych dzieci długości ciała, w zależności od płci i wieku. Jeśli wzrost dziecka znajduje się poniżej 3. centyla (znajduje się w grupie mniejszej niż 3%), oznacza to niskorosłość. Standardami są siatki centylowe opracowane dla danej populacji. Można korzystać z tych opracowanych przed laty przez Instytut Matki i Dziecka (Iwona Palczewska, Zofia Niedźwiecka). Siatki powinny być uaktualniane co 10 lat; podjął się tego Instytut-Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka: zostały one opracowane w ramach programów OLAF i OLA.

Obecnie propagowane są w Polsce siatki WHO. To błąd, ponieważ zostały opracowane na podstawie danych z populacji światowej, obejmującej dzieci różnych ras i z różnych kontynentów, a wiadomo, że np. Azjaci są zdecydowanie niżsi niż Europejczycy. Przy indywidualnej ocenie na podstawie tych siatek w polskiej populacji będzie zbyt mało dzieci patologicznie niskich, a zbyt dużo patologicznie wysokich (powyżej 97. centyla). Popęłniany jest błąd metodyczny, ponieważ wskaźniki WHO powinny być wykorzystywane do oceny trendów rozwojowych w danej populacji, ale nie do indywidualnej oceny dziecka.

Pediatrzy powinni kierować się polskimi siatkami centylowymi?

Tak, opracowanymi w ramach programów OLAF i OLA albo przez Instytut Matki i Dziecka. Mimo że te ostatnie były opracowane ponad 20 lat temu, to populacja pod względem wzrostu niewiele się zmienia, akceleracja wy-

Najczęściej niskorosłość jest uwarunkowana genetycznie: jest ona rodzinna, czyli cała rodzina jest niska. W krajach wysoko uprzemysłowionych bardzo częstą przyczyną jest konstytucjonalne opóźnienie wzrastania i dojrzewania.

sokości ciała jest coraz mniejsza. Obecnie mamy już prawie optymalną możliwość realizacji kodu genetycznego, poza tym nakładają się coraz gorsze czynniki środowiskowe, dlatego kolejne pokolenia nie są już wyższe od rodziców.

Czy niskorosłość to tylko niski wzrost? Jakie są jej przyczyny?



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE



ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE

ŚWIAT LEKARZA 63

- Przyczyn są setki, najczęściej jednak niskorosłość jest uwarunkowana genetycznie: jest ona rodzinna, czyli cała rodzina jest niska. W krajach wysoko uprzemysłowionych (do których zalicza się Polska) bardzo częstą przyczyną jest konstytucjonalne opóźnienie wzrastania i dojrzewania. To znaczy, że dziecko jest niskie w wieku szkolnym, ale później dojrzewa płciowo, dlatego dłużej rośnie i osiąga wysokość ciała w granicach normy, najczęściej między 3. a 10. centylem. Głównie dotyczy to chłopców: często ten problem występuje rodzinnie – ich ojcowie też byli niżsi w szkole, później to nadrabiali. Zanim jednak postawi się takie rozpoznanie, trzeba wykluczyć inne, częste przyczyny niskorosłości, jak np. niedoczynność tarczycy, zaburzenia wchłaniania i trawienia jelitowego. Co pewien czas, optymalnie w odstępach co najmniej 6-miesięcznych, dziecko powinno być mierzone, a każdy pomiar należy odnotować na siatkach centylowych, żeby zobaczyć, czy rozwija się równomiernie, czy w miarę upływu czasu jego wzrost nie znajduje się w coraz niższych kanałach centylowych.

Z kolei w krajach rozwijających się główną przyczyną niskorosłości jest niedożywienie ilościowe i/lub jakościowe.

Zanim wdroży się leczenie, konieczne jest zdiagnozowanie przyczyny?

Bardzo ważne jest zebranie wywiadu: jaka była długość ciała dziecka przy urodzeniu, czy nie było patologii przebiegu ciąży. Część dzieci, które urodziły się małe, pozostaje niska. Przyczyną niskorosłości mogą być też choroby przewlekłe, np. zaburzenia wchłaniania i trawienia jelitowego (przede wszystkim występująca u starszych dzieci subkliniczna postać celiakii). Również inne choroby przewlekłe: nerek, płuc, układu sercowo-naczyniowego mogą prowadzić do niskorosłości. Z kolei jeśli dziecko ma zaburzenia proporcji ciała, to przyczyną mogą być zaburzenia chrzęstno-kostne, np. achondroplazja, czy też krzywice witaminy D-oporne. Jeśli dziecko urodziło się z hipotrofią, to należy szukać przyczyn upośledzonego wewnątrzmacicznego wzrastania, co może być spowodowane np. aberracjami chromosomowymi lub swoistymi zespołami, takimi jak np. zespół Silvera-Russella, zespół Pradera-Williego czy też FAS – alkoholowy zespół płodowy.

Przyczyny niskorosłości mogą być też endokrynne: tu na pierwszy plan wysuwa się niedoczynność tarczycy. Inny powód to nadmiar glikokortykosteroidów (GKS), najczęściej podawanych egzogennie, ze względu na inne choroby. Dotyczy to GKS podawanych doustnie, chociaż te w formie wziewnej stosowane często, w dużych ilościach i przez długi czas, również mogą spowodować, że dziecko wolniej będzie rosło.

Przyczyną niskorosłości są także choroby nowotworowe, a przede wszystkim ich leczenie.

Jedną z przyczyn są też niedobory hormonu wzrostu?

Jest wiele przyczyn niedoboru hormonu wzrostu (somatotropiny). Część dzieci ma jego pierwotny niedobór (somatotropinowa niedoczynność przysadki): przedni płat przysadki syntetyzuje mniejszą ilość hormonu wzrostu; powodem mogą być wady okolicy podwzgórzowo-przysadkowej, np. zespół pustego siodła. Do nabytego niedoboru hormonu wzrostu prowadzą także choroby nowotworowe, a przede wszystkim ich terapia. Również zabiegi neurochirurgiczne, urazy ośrodkowego układu nerwowego mogą spowodować ten niedobór.

Może się on pojawić także na skutek zaburzeń przekazywania sygnału tego hormonu. Inną przyczyną są zaburzenia neurohormonalne: poszczególne wyrzuty hormonu wzrostu mogą być prawidłowe, jednak generalnie w ciągu doby wydzielają się go mniej. Zdarza się też (choć bardzo rzadko), że hormon wzrostu jest wydzielany w odpowiedniej ilości, ale jest nieaktywny (tzw. zespół Kowarskiego).

Przyczyną jego względnego niedoboru, prowadzącego do niskorosłości na skutek oporności receptora dla tego hormonu, jest zespół Turnera występujący u dziewcząt. Podobna sytuacja ma miejsce w zespole Pradera-Williego, a także w przewlekłej chorobie nerek: tu również oporność receptora dla hormonu wzrostu jest większa, a stężenie IGF-1 – zwykle obniżone.

Wiele dzieci można leczyć, podając hormon wzrostu. Wcześniej jednak należy rozpoznać przyczynę niskorosłości. Istotne jest też to, że nie powinno się u niskiego dziecka oznaczać jednorazowo hormonu wzrostu. Jest on wydzielany cyklicznie (epizodycznie), dlatego pojedynczy pomiar nie ma uzasadnienia diagnostycznego i lepiej go nie wykonywać, żeby nie niepokoić rodziców. Warto za to oznaczyć stężenie IGF-1, gdyż jest to bardziej stabilna cząsteczka. W większości przypadków niedoborowi hormonu wzrostu towarzyszy bowiem niedobór IGF-1.

Każde dziecko z niskorosłością powinno co najmniej raz być skierowane do poradni endokrynologii dziecięcej. Diagnostyka powinna być rozpoczęta w tej poradni, a następnie, jeżeli jest taka potrzeba, kontynuowana na oddziałach endokrynologii dziecięcej, często bowiem wymaga wielu specjalistycznych badań oraz doświadczenia lekarzy.

W Polsce jest możliwe już od wielu lat leczenie hormonem wzrostu.

Przewodniczę pracom Zespołu Koordynacyjnego ds. Stosowania Hormonu Wzrostu. Obecnie leczymy prawie 7,5 tys. dzieci w ramach kilku programów lekowych. Najwięcej dzieci (prawie 5,5 tys.) jest leczonych z powodu somatotropinowej niedoczynności przysadki (w tym

ok. 20% to przyczyny nabyte, najczęściej spowodowane chorobą nowotworową lub jej leczeniem).

Drugą grupą są niskorosłe dzieci, które urodziły się jako zbyt małe w odniesieniu do czasu trwania ciąży (SGA lub IUGR). SGA oznacza dzieci, które urodziły się zbyt małe w stosunku do czasu trwania ciąży. Należy pamiętać, że w tej grupie znajdują się także w pełni zdrowe dzieci konstytucjonalnie małe, które nie wymagają terapii hormonem wzrostu. IUGR (hipotrofia wewnątrzmaciczna) to dzieci z ciąży powikłanej upośledzeniem wewnątrzmacicznego wzrastania. W tym programie jest już prawie 1,5 tys. małych pacjentów, jednak będzie ich więcej, gdyż został on niedawno wprowadzony. Kolejne leczone grupy to dziewczęta z zespołem Turnera (ok. 500) oraz dzieci i osoby dorosłe z zespołem Pradera-Williego (ok. 250) i dzieci z przewlekłą chorobą nerek (ponad 50).

W jaki sposób i jak długo prowadzone jest leczenie?

W Polsce leczymy preparatami, które podaje się codziennie; najlepiej robić to wieczorem, ponieważ największy wyrzut hormonu wzrostu następuje w nocy, bezpośrednio po zaśnięciu. Hormon wzrostu jest podawany w penach, podobnych do penów insulinowych.

Ważne jest, żeby niedobór hormonu wzrostu rozpoznać jak najwcześniej i jak najszybciej wdrożyć leczenie. Zazwyczaj rozpoznanie w Polsce następuje stosunkowo późno, na początku nauki szkolnej, gdyż wcześniej często podejście lekarzy jest takie, że „nie trzeba się martwić, bo dziecko jeszcze urośnie, nadgoni”. Leczenie promujące wzrastanie można prowadzić do momentu, gdy dziecko rośnie, gdy strefy wzrostowe kości nie ulegną zamknięciu.

Jakie są efekty leczenia hormonem wzrostu?

Bardzo dobre, choć zależy to w dużej mierze od tego, kiedy rozpoczyna się terapię, jaka jest przyczyna niedoboru hormonu wzrostu i jak duży jest jego deficyt. W leczeniu chodzi o to, żeby osiągnąć tzw. niewyróżniającą wysokość ciała, czyli powyżej 3. centyla. Natomiast w przypadku zespołu Pradera-Williego wykorzystuje się przede wszystkim efekt lipolityczny hormonu wzrostu. Chodzi o to, aby zapobiec skrajnej otyłości u tych chorych.

Od 2020 r. Polska dołączyła do grupy krajów, w których są leczone również osoby dorosłe – to ogromna zasługa środowiska endokrynologów zajmujących się

dorosłymi (staraliśmy się ich wspierać), jak również wiceministra – Pana Macieja Miłkowskiego. To osoby dorosłe oraz młodzież po zakończeniu procesów wzrastania, z ciężkimi niedoborami hormonu wzrostu. Są one leczone znacznie mniejszymi dawkami hormonu, tzw. metabolicznymi. Zespołem, który zajmuje się ich leczeniem, kieruje Pan Prof. Andrzej Lewiński, krajowy konsultant w dziedzinie endokrynologii.

W Polsce już od kilku lat funkcjonują programy leczenia hormonem wzrostu.

Tak, programy wchodziły po kolei. Początkowo leczona była tylko somatotropinowa niedoczynność przysadki,

potem również dziewczynki z zespołem Turnera. Przed erą leczenia osiągały one wzrost średnio ok. 142 cm, były często dyskryminowane i stroniły od rówieśników. Dzięki terapii mogły osiągnąć prawidłowy wzrost. Później wprowadzono refundację leczenia chorych z przewlekłą chorobą nerek, następnie z zespołem Pradera-Williego, a w ostatnich latach niskorosłych dzieci urodzonych jako zbyt małe w odniesieniu do czasu

trwania ciąży (SGA lub IUGR).

Niski wzrost to dla wielu osób duży problem psychologiczny.

Tak, w USA została nawet udowodniona teoria highizmu, która mówi, że osobom wyższym dzieje się w życiu lepiej: mają lepsze wykształcenie, lepszą pracę, wyższe zarobki, większą satysfakcję z życia rodzinnego i zawodowego. Dotyczy to przede wszystkim chłopców; w przypadku dziewczynek niski wzrost ma mniejsze znaczenie. Dlatego rodzice niskich chłopców częściej szukają pomocy niż rodzice niskich dziewczynek.

W Stanach leczy się nawet dzieci z konstytucjonalnym opóźnieniem wzrastania i dojrzewania oraz dzieci „konstytucjonalnie małe”. W coraz większym stopniu będzie to też dotyczyło Polski, gdyż normy postępowania z USA i Europy Zachodniej coraz bardziej przenoszą się na naszą populację. Mamy coraz więcej wskazań do leczenia hormonem wzrostu: jest ono skuteczne i bezpieczne, dlatego powinno być stosowane, ale nie jest pozbawione ryzyka, zatem musi być wnikliwie monitorowane.

Rozmawiała: Katarzyna Pinkosz





Choć na świecie dla wielu chorych dostępne jest już leczenie farmakologiczne
- w Polsce dieta nadal pozostaje podstawą leczenia fenyloketonurii

ROZMOWA Z **PROF. MARIĄ GIŻEWSKĄ** Z KLINIKI PEDIATRII, ENDOKRYNOLOGII, DIABETOLOGII, CHORÓB METABOLICZNYCH I KARDIOLOGII WIEKU ROZWOJOWEGO POMORSKIEGO UNIWERSYTETU MEDYCZNEGO W SZCZECINIE, WICEPRZEWODNICZĄCĄ KOMITETU NAUKOWEGO EUROPEJSKIEGO TOWARZYSTWA FENYLOKETONURII (ESPKU) I POLSKIEGO TOWARZYSTWA FENYLOKETONURII, KONSULTANTEM WOJEWÓDZKIM W DZIEDZINIE PEDIATRII METABOLICZNEJ.

Mówiąc o fenyloketonurii, używa Pani określenia „najczęstszy wrodzony błąd w metabolizmie aminokwasów”. Na czym ten błąd polega?

Fenyloketonuria (PKU) jest genetycznie uwarunkowaną wrodzoną wadą metabolizmu. Polega na zaburzeniu wewnątrztróbowego metabolizmu jednego z aminokwasów egzogennych, fenyloalaniny. Schorzenie jest wynikiem istnienia mutacji w genie *PAH*, odpowiedzialnym za syntezę enzymu hydroksylazy fenyloalaninowej, która katalizuje przemianę fenyloalaniny do tyrozyny. Gen ten znajduje się na długim ramieniu chromosomu 12 i znanych jest już ponad 1300 jego patogennych wariantów. W przypadku całkowitego braku lub znacznego ograniczenia w aktywności hydroksylazy fenyloalaninowej nadmiar niezmetylizowanej fenyloalaniny gromadzi się we krwi, wraz z którą dostaje się do ośrodkowego układu nerwowego. Następnie fenyloalanina jest transportowana przez barierę krew-mózg i kolejno, już w tkance mózgowej, powoduje wiele uszkodzeń, wynikających ze złożonej neurotoksyczności tego aminokwasu.

Nierozpoznana lub źle leczona fenyloketonuria odpowiada za jedno z najcięższych form niepełnosprawności intelektualnej.

Było to pierwsze schorzenie metaboliczne, które już w latach 30. XX w. powiązano z niepełnosprawnością intelektualną. Jako nową jednostkę chorobową opisał ją po raz pierwszy w 1934 r. norweski lekarz i biochemik Ivar Asbjörn Fölling. Próbuąc ustalić przyczynę ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej u dwojga małych dzieci, Fölling odkrył wydalanie w ich moczu dużej ilości kwasu fenylopirogronowego. Natomiast nazwa „fenyloketonuria” została po raz pierwszy użyta kilka lat później przez Georga Jervisa, który w latach 40. XX w. ustalił także istotę choroby i jako pierwszy przewidywał możliwości jej leczenia dietetycznego.

Zwróciła Pani uwagę na uszkodzenia neurotoksyczne, niepełnosprawność intelektualną u chorych na fenyloketonurię. W jakich zachowaniach może się to przejawiać?

Zaburzenia neurologiczne u chorych, którzy nie byli leczeni lub leczenie przebiega u nich niewłaściwie, są poważne i postępujące. U chorych nieleczonych może wystąpić ciężka, lekooporna padaczka, zaburzenia zachowania z agresją i autoagresją, w tym samookaleczenia, napady lęków i niepokoju, depresja, brak lub znaczne ograniczenie zdolności werbalnych, problemy z poruszaniem się. Wysokie stężenie fenyloalaniny powoduje postępujące zmiany w mózgu ze zmniejszeniem objętości istoty białej i szarej. Dochodzi do zaburzeń w produkcji energii przez komórki nerwowe, narastają wykładniki stresu oksydacyjnego. U chorych zdiagnozowanych wcześniej, ale nieprzestrzegających zaleceń terapeutycznych, pojawiają się deficyty pamięci, obniża się zdolność do koncentracji uwagi, występują zaburzenia nastroju i problemy ze snem, kolejno dołączają się trudności szkolne, problemy w pracy i w życiu rodzinnym. Wiele z tych objawów wynika z zaburzeń w metabolizmie neurotransmiterów, takich jak dopamina i serotonina, a tym samym z wpływu wysokich stężeń fenyloalaniny na tzw. obszary dopaminergiczne kory przedczołowej.

Poprzez swoją złożoną neurotoksyczność, brak kontroli nad chorobą może znacząco obniżyć jakość życia pacjentów, a u osób nieleczonych od urodzenia lub wczesnego dzieciństwa – spowodować całkowite uzależnienie od opieki osób trzecich. W skrajnych przypadkach, z powodu stopnia swojej niepełnosprawności, wielu spośród tych chorych pozostaje pensjonariuszami domów opieki społecznej, co kilka lat temu udowodniliśmy w naszych szczecińskich badaniach.

Przedstawiła Pani dość poruszający obraz. Jednak jak ma się on do obecnej sytuacji, kiedy to wszystkie noworodki są od wielu lat poddawane po urodzeniu badaniom przesiewowym w kierunku fenyloketonurii? Przecież wobec tego dziś żadne chore dziecko nie powinno być narażone na tak poważne powikłania tej choroby.

Istotnie, badania przesiewowe noworodków, wczesna diagnostyka i wprowadzenie już w pierwszych dniach ży-



► cia odpowiedniego leczenia dały nowo narodzonym dzieciom szansę na wykorzystanie całego swojego potencjału intelektualnego. W ponad 250-osobowej grupie pacjentów z fenyloketonurią pozostających pod opieką naszego zespołu, którzy na tej szansie zyskali, są dziś lekarze, nauczyciele, studenci medycyny i kierunków ścisłych, w tym matematyki i logistyki. Wielu spośród nich założyło szczęśliwe rodziny, mają dzieci i cieszą się każdym dniem, chociaż ich życie nie jest łatwe. Tyle już osiągnęli, a z pewnością jeszcze wiele sukcesów przed nimi. Tak jak wielkim osiągnięciem medycyny stały się w XX w. szczepienia, tak też prawdziwym dobrodziejstwem są badania przesiewowe noworodków, zarówno w kierunku fenyloketonurii, jak i innych chorób rzadkich. Warto w tym miejscu podkreślić, że od wielu lat Polska jest w absolutnej czołówce krajów, w których badania przesiewowe są bardzo dobrze zorganizowane i aktualnie każdy noworodek w naszym kraju jest badany w kierunku ponad 30 chorób, w tym wrodzonych wad metabolizmu, schorzeń endokrynologicznych i mukowiscydozy. Ośrodkiem koordynującym realizację programu ministerialnego stworzonego w celu wykonywania badań przesiewowych jest Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie, przy ogromnym zaangażowaniu jego kierownika – dr. n. biol. Mariusza Ołtarzewskiego.

Wracając do historii – ojcem badań przesiewowych noworodków był amerykański lekarz Robert Guthrie ze szpitala w Buffalo w Stanach Zjednoczonych. Pierwsza publikacja na ten temat pojawiła się w prestiżowym czasopiśmie „Pediatrics” w 1963 r., a już w 1965 r., dzięki zaangażowaniu prof. Barbary Cabalskiej z Instytutu Matki i Dziecka, noworodki z Warszawy i okolic zaczęły być poddawane tym badaniom.

Przez wiele kolejnych lat organizowano sieć regionalnych pracowni przesiewowych. Faktycznie wszystkie nowo urodzone dzieci w Polsce zostały objęte populacyjnym przesiewem noworodkowym dopiero pod koniec lat 80. XX w. Stale musimy pamiętać o pacjentach, którzy urodzili się wcześniej i nie byli objęci tymi badaniami. Takie osoby mogą nadal żyć, niestety najczęściej bez rozpoznania, a więc i bez leczenia. To właśnie do takich chorych, pensjonariuszy domów pomocy społecznej, docieraliśmy w naszych badaniach.

Mówiąc o badaniach przesiewowych należy podkreślić, że nie jest to procedura obciążająca dla noworodka. Ze stópki dziecka po ukończeniu pierwszych 48 godzin życia pobiera się na specjalną bibułkę zaledwie kilka kropli krwi i jeśli w stężenie fenyloalaniny jest podwyższone (powyżej 130 $\mu\text{mol/l}$), dziecko trafia pod opiekę ośrodka regionalnego, gdzie przeprowadzana jest pilnie dalsza diagnostyka. Dla prawidłowego rozwoju konieczne jest, aby wprowadzenie leczenia (w warunkach polskich – diety ubogofenyloalaninowej) nastąpiło jak najszybciej, optymalnie w pierwszych 10 dniach życia.

Leczenie dietetyczne to w wielu krajach, w tym także w Polsce, nadal podstawowa forma terapii tej choroby. Warto w tym miejscu wspomnieć, że to właśnie fenyloketonuria była pierwszym schorzeniem metabolicznym, do leczenia którego wprowadzono dietoterapię.

I zapewne jest to dieta mocno restrykcyjna?

Biorąc pod uwagę, że fenyloalanina, jako aminokwas, występuje w bardzo dużej liczbie produktów spożywczych, to istotnie jest to dieta bardzo restrykcyjna. Lista tego, czego chorzy nie mogą jeść, jest długa. Z diety muszą być wykluczone wszystkie produkty zawierające naturalne białko: mięso, mleko i jego przetwory, ryby, jaja, makarony, pieczywo, warzywa strączkowe. Należy unikać produktów zawierających słodzik aspartam, gdyż w 50% składa się on właśnie z tego aminokwasu. Dopuszczalne są owoce i warzywa (ale też nie wszystkie), chrupki ziemniaczane, oleje roślinne, wypieki z mąki niskofenyloalaninowej i inne produkty niskobiałkowe. Podstawowym źródłem białka w diecie chorych na PKU są preparaty aminokwasowe, niezawierające fenyloalaniny, które chorzy muszą spożywać przez całe życie, minimum w 3 porcjach w ciągu dnia.

To coś więcej niż dieta eliminacyjna, to dieta drakońska! Jak na niej wyżyć?!

Tak, to trudna dieta, zwłaszcza dla nastolatków i osób dorosłych, ale właśnie taka dieta uratowała i ratuje nadal wielu chorych. Na szczęście, po pierwsze, mamy wiele różnych, refundowanych przez państwo preparatów aminokwasowych, które zapewniają chorym odpowiednie wartości składników odżywczych i są źródłem białka. Wydłuża się też lista produktów niskobiałkowych, opłacanych już niestety z kieszeni pacjentów. I chociaż w populacji polskiej większość spośród nich choruje na ciężką, klasyczną postać fenyloketonurii, jest też grupa osób z łagodniejszymi odmianami PKU, którzy mają większą tolerancję fenyloalaniny w diecie, ale i oni muszą bardzo uważać na to, co jedzą.

Bardzo ważne są, wykonywane w określonych schematach, badania kontrolne, w tym pomiary stężeń fenyloalaniny. Warunkiem skuteczności leczenia jest bardzo dobra kontrola metaboliczna choroby, która jest konieczna zarówno u najmłodszych, jak i u dorosłych pacjentów. Podkreślimy, że fenyloketonuria jest chorobą przewlekłą, która towarzyszy choremu przez wszystkie lata jego życia.

Zasady złożonej diagnostyki, leczenia i monitorowania tej choroby były przedmiotem opublikowanych w 2017 r. w „The Lancet Diabetes & Endocrinology” i w „Orphanet Journal of Rare Diseases” pierwszych europejskich standardów stworzonych przez grupę międzynarodowych specjalistów zajmujących się chorymi na fenyloketonurię. Powstały one z inicjatywy Europejskiego Towarzystwa Fenyloketonurii (ESPKU). Obecnie pracujemy wspólnie nad

ich drugim, zaktualizowanym wydaniem, które zostanie opublikowane w 2023 r.

Przestrzeganie takiej ścisłej diety z pewnością jest trudne nie tylko dla aktywnych nastolatków, ale i dla dorosłych. Czy nie ma innej szansy na opanowanie tej choroby, jakieś cudownej pigułki?

Od wielu lat świat oczywiście szuka innych rozwiązań i takie już się pojawiły. To dla pewnych grup pacjentów farmakoterapia preparatem sapropteryny, która zwiększa resztkową aktywność hydroksylazy fenyloalaninowej, oraz enzymatyczna terapia substytucyjna, podawana w postaci podskórnych iniekcji liazy amonowej fenyloalaniny, zastępującej brakującego enzymu. Terapie te stosuje się już w wielu krajach, ale niestety w Polsce nie są refundowane, więc dla naszych pacjentów pozostają nadal niedostępne. Z niecierpliwością na tę refundację czekają nie tylko chorzy i ich rodziny, ale także my, lekarze. Bardzo zaawansowane są także próby terapii genowej, która może okazać się ważną metodą leczenia PKU w przyszłości.

Jak częsta jest ta choroba?

Obserwujemy dość duże zróżnicowanie w częstości jej występowania. I tak w skali światowej to średnio 1/24 tys. urodzeń, w Europie 1/10-15 tys., przy czym np. w Irlandii to 1/4500, a w Finlandii około 1/115 tys. urodzeń. W Polsce 1/7-8 tys. Jak więc widać, choć PKU jest zaliczana do chorób rzadkich, nie jest wcale tak rzadka. W Polsce każdego roku rodzi się 45-50 dzieci z tą chorobą i choć nie ma oficjalnych statystyk, w naszym kraju żyje ok. 3,5-4 tys. chorych. Na co dzień opiekują się nimi specjaliści pediatrii metabolicznej, dietetycy, psychologowie i inni profesjonaliści zrzeszeni w Polskim Towarzystwie Fenyloketonurii. Nie do przecenienia jest też wsparcie, które chorzy i ich rodziny otrzymują ze strony organizacji pacjenckich, w tym Ars Vivendi, oraz lokalnych towarzystw PKU.

Fenyloketonuria jest chorobą uwarunkowaną genetycznie. W jaki sposób się ją dziedziczy?

Jest ona dziedziczona w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że aby być chorym, dziecko musi odziedziczyć dwie zmienione, nieprawidłowe kopie genu *PAH*, czyli po jednej zmienionej kopii od każdego rodzica. Jeśli dziedziczy jedną kopię zmienioną i jedną prawidłową, będzie zdrowym nosicielem i nie jest dotknięte chorobą. Uwzględniając częstość występowania fenyloketonurii w naszym kraju i sposób dziedziczenia choroby, ocenia

się, że co 46. Polak jest bezobjawowym nosicielem tego schorzenia.

Niejednokrotnie zwracała Pani uwagę na zagadnienie zespołu fenyloketonurii matczynej. Na czym ten zespół polega?

Dziękuję bardzo za to pytanie. To bardzo ważny i trudny problem, który dotyczy wszystkich kobiet chorych na fenyloketonurię, a więc połowy całej populacji naszych chorych.

Jeśli przyszła matka jest chora i nie jest odpowiednio leczona przed ciążą i w trakcie ciąży, to fenyloalanina, której stężenia we krwi są podwyższone, jest transportowana przez łożysko z krwi matki do płodu, powodując liczne, bardzo poważne wady rozwojowe dziecka. Fenyloalanina w ciąży działa jako tzw. teratogen wielonarządowy, a uszkodzenie

zarodka i płodu określa się właśnie terminem zespołu fenyloketonurii matczynej.

Taka sytuacja jest prawdziwą tragedią – na skutek wysokich stężeń tego aminokwasu ciąża ulega samoistnemu poronieniu, albo dziecko rodzi się z małą wagą, małą urodzeniową masą ciała, wieloma ciężkimi wadami wrodzonymi, w tym złożonymi wadami serca, wadami nerek, zarośniętym przełykiem i innymi nieprawidłowościami. W przyszłości ponad 90% spośród nich będzie miało objawy ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej. Spektrum nieprawidłowości prezentowanych przez potomstwo matek z fenyloketonurią, które w ciąży nie stosowały odpowiedniego leczenia, często przypomina objawy płodowego zespołu alkoholowego. Niestety w Polsce co roku rodzi się kilkoro takich dzieci.

Z drugiej strony kobiety chore na fenyloketonurię mają wielkie szanse na szczęśliwe macierzyństwo. Mamy bardzo liczną grupę zdrowych, cudownych dzieci urodzonych przez matki z najcięższą, klasyczną postacią tej choroby. Warunkiem jest ścisła kontrola metaboliczna, osiągnięcie bezpiecznych stężeń fenyloalaniny w trakcie przygotowywania się do macierzyństwa i utrzymanie ich przez cały okres ciąży, a także pozostawanie pod stałą opieką wielodyscyplinarnego zespołu specjalistów, którą koordynują lekarze z poradni metabolicznych. To nie jest łatwe, ale jak najbardziej możliwe, a uśmiech zdrowego dziecka wynagradza mamie wszystkie trudy i wyrzeczenia, których doznawała w tym czasie.

Rozmawiała: Bożena Stasiak



Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej: dwie różne postaci jednej choroby

ROZMOWA Z **PROF. DR HAB. MED. ANNA TYLKI-SZYMAŃSKĄ**
Z KLINIKI PEDIATRII, ŻYWIENIA I CHORÓB METABOLICZNYCH
IP-CENTRUM ZDROWIA DZIECKA.

Na czym polega ta rzadka choroba, która, jak się wydaje, jest mało znanym schorzeniem, nawet dla niektórych lekarzy?

Istotnie jest ona chorobą rzadko rozpoznawaną, dość trudno więc oszacować częstość jej występowania. W populacji europejskiej, gdzie rozpoznawana jest najczęściej, można przyjąć, że występuje ona z częstością od 1/40 000 do 1/300 000 osób.

Kwaśna lipaza lizosomalna (LAL – lysosomal acid lipase), zwana również kwaśną esterazą lub hydrolazą estrów cholesterolu, jest enzymem, który katalizuje przebieg reakcji odszczepiania kwasów tłuszczowych z triglicerydów i estrów cholesterolu. Ponieważ znajduje się w lizosomach, nazywamy ją kwaśną lipazą. Deficyt aktywności tego enzymu jest wynikiem patogennych mutacji w genie *LIPA*, zlokalizowanym na długim ramieniu chromosomu 10, który koduje to białko enzymatyczne. Deficyt aktywności enzymu prowadzi do nagromadzania estrów cholesterolu i triglicerydów w lizosomach.

Masywne spichrzenie dotyczy szczególnie hepatocytów, ale też komórek Browicza-Kupffera – wywodzących się z linii makrofagów. Funkcja lizosomów ulega zaburzeniu, zwłaszcza proces autofagii, kluczowy dla utrzymania homeostazy komórkowej i recyklingu substratów. Cholesterol nie uwalnia się z estrów cholesterolu, co stymuluje wzrost syntezy endogennego cholesterolu i wzrost transportu LDL do wnętrza komórki. Słowem: rozregulowuje się gospodarka lipidowa.

Jakie są objawy tej choroby?

Tu od razu należy zaznaczyć, że ona występuje w dwóch postaciach klinicznych. Mamy postać wczesną, znaną jako choroba Wolmana, i postać późną – chorobę spichrzenia estrów cholesterolu (CESD – cholesteryl ester storage disease), której objawy są zauważalne później na przykład

u większych dzieci i u dorosłych. Choroba Wolmana ma bardzo ciężki przebieg, manifestuje się już w pierwszych tygodniach życia i ma niepomyślne rokowanie – w tym przypadku mamy do czynienia z brakiem lub śladową aktywnością kwaśnej lipazy lizosomalnej.

W obrazie klinicznym charakterystyczne są uporczywe wymioty, wzdęcia, niedokrwistość, hepatosplenomegalia. Te objawy narastają dramatycznie szybko. W badaniu USG jamy brzusznej lub na przeglądowym zdjęciu rentgenowskim widoczne są zwapniałe, powiększone nadnercza, co jest patognomoniczne dla tej choroby. Ponadto w badaniach biochemicznych odnotowujemy podwyższenie aktywności transaminaz wątrobowych, niedokrwistość, zwiększone stężenie triglicerydów.

Natomiast choroba spichrzenia estrów cholesterolu ma dużo łagodniejszy przebieg, często takie objawy jak powiększenie wątroby i śledziony można zaobserwować dopiero u kilkuletnich dzieci lub nawet u dorosłych. Nierzadko bywa tak, że pacjent nie odczuwa większych dolegliwości, a jedynie dyskomfort związany z powiększeniem wątroby. Jednak wyniki badań laboratoryjnych wskazują podwyższone stężenie cholesterolu całkowitego i LDL, obniżone stężenie frakcji HDL oraz podwyższoną aktywność transaminaz. Dynamika narastania objawów klinicznych jest stosunkowo powolna, jednak zmiany biochemiczne narastają nieubłagane i znacznie szybciej.

Czy trudne jest jej rozpoznanie? Jak diagnozuje się tę chorobę?

Podjeżdżać chorobę powinniśmy zawsze, jeśli u pacjenta występuje podwyższenie transaminaz, dyslipidemia, powiększenie wątroby lub wątroby i śledziony. W takiej sytuacji należy zawsze wykonać badania aktywności kwaśnej esterazy. Wynik badania pozwoli potwierdzić podejrzenie choroby lub ją wykluczyć, co jest też bardzo ważne

w procesie diagnostycznym. Diagnostyka enzymatyczna jest dostępna w Polsce od lat 80. w Instytucie Psychiatrii i Neurologii w Warszawie. Obecnie badanie to przeprowadza się z materiału zabezpieczonego w suchej kropli krwi. Zawsze jednak sugerujemy potwierdzenie pozytywnego wyniku badaniem molekularnym. Deficyt kwaśnej esterazy można również potwierdzić poprzez stwierdzenie spichrzenia estrów cholesterolu, triglicerydów i cholesterolu za pomocą chromatografii cienkowarstwowej lipidów wątroby. Jeśli badanie mikroskopowe wykaże obecność igieł wolnego cholesterolu w biopsacie wątroby, z dużym prawdopodobieństwem można określić, że jest to skutkiem deficytu kwaśnej esterazy.

Najczęściej atakowanym narządem w tej chorobie jest wątroba, ale nie tylko?

Istotnie, dzieje się tak w ok. 80% przypadków. Wątroba jest więc najbardziej narażona na skutki niedoboru kwaśnej esterazy, co może prowadzić do jej stłuszczenia i do marskości. Zmiany chorobowe dotyczą też innych narządów. Dyslipidemia może powodować szybki rozwój miażdżycy, a w konsekwencji chorobę wieńcową czy wylewy. Powiększenie śledziony będące skutkiem kumulacji substratów w makrofagach może prowadzić do małopłytkowości lub niedokrwistości. Natomiast spichrzenie jelitowe lipidów może powodować zaburzenia wchłaniania, niekiedy niewyjaśnione bóle brzucha.

W chorobach, w których występuje podwyższone stężenie cholesterolu całkowitego, frakcji LDL, triglicerydów, stosuje się przede wszystkim statyny. Czy one również są stosowane w LAL-D?

Tego typu preparaty nie zapobiegają progresji choroby, nie zmniejszają ryzyka marskości wątroby i – co najważniejsze – nie normalizują stężeń lipidów. Najlepsze wyniki daje enzymatyczna terapia zastępcza. Jest to leczenie przyczynowe, z wyboru, również w innych chorobach lizosomalnych, u podłoża których leży deficyt enzymu. W przypadku deficytu kwaśnej lipazy lekiem jest sebelipaza alfa, deficytowy u pacjenta enzym otrzymywany metodą biotechnologiczną. Podaje się go dwa razy w miesiącu, we wlewie dożylnym. Sebelipaza alfa jest od 2015 r. zarejestrowana w Unii Europejskiej i dostępna dla pacjentów w wielu krajach. W Polsce czeka na decyzję refundacyjną. W naszym kraju jest aktualnie leczonych enzymatycznie troje pacjentów z chorobą spichrzenia estrów cholesterolu. Kontynuują oni leczenie po zakończeniu badania klinicznego, w którym uczestniczyli, prowadzonym w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”. Lek otrzymują jako darowiznę od producenta. Jego refundacja pozwoliłaby na terapię w ramach programu lekowego, tak jak ma to miejsce w innych chorobach lizosomalnych.

Rozmawiała: Bożena Stasiak



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE



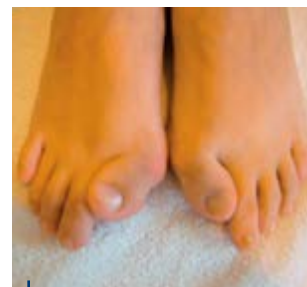
Postępujące kostniejące zapalenie mięśni

– choroba, która ludzi zamienia w posągi

Postępujące kostniejące zapalenie mięśni (FOP – fibrodysplasia ossificans progressive) to ultraradka, ciężka choroba o podłożu genetycznym, prowadząca do postępującego kostnienia pozaszkieletowego mięśni i tkanek miękkich. Mówiąc obrazowo, kostne zmiany tworzą się tam, gdzie ich nie powinno być, zdrowe mięśnie zamieniają się w twardą kość.

Występuje w ok. 1 przypadku na 2 mln populacji.

BOŻENA STASIAK



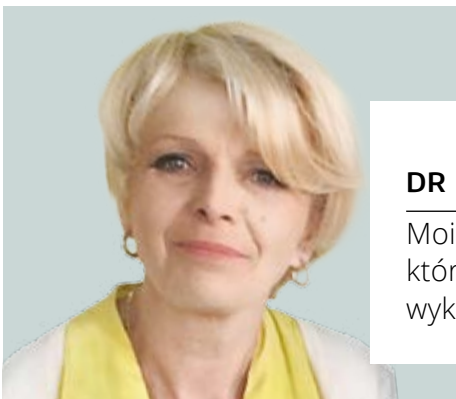
Charakterystyczne zmiany obserwowane w przebiegu FOP, (źródło: www.focusonfop.com/know-fop)

To choroba, która swoim niezwykłym przebiegiem wyróżnia się na tle innych schorzeń rzadkich, budzi przerażenie, a jednocześnie fascynuje. Choroba, która zamienia ludzi w żywe posągi.

Po raz pierwszy została opisana w 1692 roku przez francuskiego badacza Guya Patina. Przedstawił on przypadek kobiety, która „zamieniła się w drewno”. Bardziej naukowy opis opublikował w 1740 roku w naukowym czasopiśmie „Philosophical Transactions of the Royal Society of London” John Freke ze szpitala św. Bartłomieja w Londynie. Napisał wówczas: „Pojawił się chłopiec o zdrowym wyglądzie i ok. 14 lat, aby zapytać nas w szpitalu, co należy zrobić, aby wyleczyć go z wielu dużych opuchlizn na plecach, które zaczęły się około 3 lat temu i nadal rosły tak duże na wielu częściach, jak bochenek grosza, szczególnie

nie po lewej stronie. Powstają ze wszystkich kręgów szyi i sięgają aż do sacrum, podobnie powstają z każdego żebra jego ciała i łączą się ze sobą we wszystkich częściach pleców, jak robią to rozgałęzienia koralowca, tworząc jakby sztywną kościstą parę stanika”.

Kostniejącym zapaleniem mięśni nazywał ją, w 1868 roku, Theodore von Dusch, w kolejnych latach przypisywano



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

DR N. MED. MAŁGORZATA SZCZEPANEK

Moim marzeniem jest, by każde dziecko, które rodzi się z wadą paluchów, miało wykonane badanie genetyczne.

temu tajemniczemu schorzeniu jeszcze wiele innych nazw. Dopiero w 1960 roku, po odkryciu, że do skostnienia dochodzi również w więzadłach, powięziach, ścięgnach, zaproponowano nazwę, pod któ-

PROF. JACEK TABARKIEWICZ

Ocenia się, że co najmniej połowa żyjących z FOP ma zdiagnozowaną jakąś inną chorobę, zanim zostanie postawiona ta właściwa, a przez ten czas pacjent odwiedzi co najmniej czterech lekarzy różnych specjalności.



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

Choroba jest dziś znana, czyli fibrodysplasia ossificans progresiva.

Przełomowym momentem było odkrycie w 2006 roku mutacji w genie *ACVR1* przez naukowców z Uniwersytetu Pensylwania, pod kierownictwem prof. Frederika Kaplana. To potwierdziło molekularne podstawy choroby. Gen *ACVR1* jest odpowiedzialny za prawidłowe wytwarzanie białka receptorowego *ACVR1/ALK2*. W wyniku mutacji receptor ten nie zostaje wyłączony i ciągle jest aktywny, co prowadzi do tworzenia się nowych kości poza układem szkieletowym.

A choć wydawałoby się, że rozpoznanie FOP nie powinno być trudne, w przeciwieństwie do trudności diagnostycznych w innych rzadkich i ultrarzadkich schorzeniach, to tak nie jest. Dlaczego?

– Od zaobserwowania pewnych objawów do postawienia prawidłowej diagnozy droga daleka. Jednym z pierwszych objawów choroby, zauważalnym już u noworodka, a nawet jeszcze wcześniej, bo widocznym w okresie ciąży na USG, jest charakterystyczne ustawienie dużych palców stóp, które są zwrócone do wewnątrz, w kierunku reszty stopy – wyjaśnia **prof. Jacek Tabarkiewicz z Kolegium Nauk Medycznych Uniwersytetu Rzeszowskiego**. – I już w tym momencie lekarzowi przyjmującemu dziecko czy, wcześniej, wykonującemu badanie ultrasonograficzne powinno się zapalić w głowie czerwone światełko i powinien zlecić odpowiednią diagnostykę, test genetyczny na obecność mutacji w genie *ACVR1*. Tylko że lekarze, nie mając wiedzy na temat choroby, nie zwracają uwagi na ten objaw. Nawet później, kiedy dołączają inne, podejmują niewłaściwe decyzje. Widząc twarde guzy, które mogą pojawiać się w okolicy szyi, kręgosłupa, bioder, nóg, właściwie wszędzie poza oczami, językiem, sercem, twarzą, podejrzewają nowotwór i kierują pacjenta na biopsję, na operację. A każda taka ingerencja powoduje, że w jej miejscu pojawiają się kolejne zmiany kostne, jeszcze większe i w większych ilościach. Mieliśmy kilkunastoletnią pacjentkę, która przeszła kilka operacji w celu wyprostowania koślawych palców stóp, co tylko doprowadziło do kolejnych skostnień i kolejnej niepełnosprawności. Tak więc mogą minąć miesiące, nawet lata, zanim pacjent otrzyma właściwą diagnozę. Ocenia się, że co naj-

mniej połowa żyjących z FOP ma zdiagnozowaną jakąś inną chorobę, zanim zostanie postawiona ta właściwa, a przez ten czas pacjent odwiedzi co najmniej czterech lekarzy różnych specjalności.

W FOP, podobnie jak w innych schorzeniach rzadkich, mogą występować okresy wyciszenia, trwające kilka miesięcy lub nawet kilka lat i nagle pojawiają się nowe zmiany kostne, najczęściej na skutek jakiegoś urazu, zastrzyku, zabiegu, także stomatologicznego. U osoby zdrowej normalną reakcją na uraz jest pojawienie się siniaka, u osoby chorej na FOP dochodzi do obrzęku tkanki, do kostnienia. Zazwyczaj towarzyszą temu bóle, dochodzi do postępującego unieruchomienia, do coraz większej niepełnosprawności. W ciężkim przebiegu choroby zaostrenia mogą trwać wiele tygodni. Większość przypadków stanowią nowe spontaniczne mutacje genu *ACVR1*, więc wywiad rodzinny jest ujemny. Do tej pory zidentyfikowano już ok. 15 mutacji.

Choroba występuje bardzo rzadko, często diagnozuje się ją później, niż mogłoby się wydawać. Dzieje się tak dlatego, ponieważ niewielu lekarzy wie o FOP, a podręczniki medyczne często nie zawierają wystarczających informacji na ten temat.

– Niestety, do nas zgłaszają się pacjenci, którzy byli leczeni na rozmaite schorzenia, z wieloma niepełnosprawnościami spowodowanymi przez chorobę, która latami nie była zdiagnozowana. Jak np. 12-letnia dziewczynka, która miała widoczne objawy już w wieku 3 miesięcy, kolejne pojawiały się w następnych latach. Kiedy trafiła do nas, miała za sobą już kilka zaostreń – mówi **dr n. med. Małgorzata Szczepanek z Kliniki Pediatrii, Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej Klinicznego Szpitala Wojewódzkiego w Rzeszowie**. – A gdyby w pierwszych miesiącach życia miała wykonany test w kierunku mutacji w genie *ACVR1*, nie musiałaby przechodzić niepotrzebnych zabiegów, które pobudzały progresję choroby. Inna nastolatka już nie opuszcza łóżka, bo ma zajęte kończyny.

Dlatego moim marzeniem jest, by każde dziecko, które rodzi się z wadą paluchów, miało wykonane badanie genetyczne. Bo to dla FOP, postępującego kostniejącego zapalenia mięśni, jest objawem patognomonicznym, a więc takim, którego znalezienie u pacjenta często wystarczy do rozpoznania choroby, jest on swoisty tylko ➤



➤ dla niej. Tymczasem rzeczywistość pacjentów z FOP wygląda jednak inaczej – dodaje dr Szczepanek.

Leczenie postępującego kostniejącego zapalenia mięśni obecnie może być jedynie objawowe, ponieważ nie ma jeszcze leczenia przyczynowego. Jak więc można leczyć chorych?

– Stosuje się niesteroidowe leki przeciwzapalne, glikokortykosteroidy, leki przeciwleukotrienowe, czasami bisfosfoniany. Chociaż jednak leczenia przyczynowego praktycznie jeszcze nie ma, to dwa leki przyczynowe są już w badaniach. Jeden to selektywny agonista receptora kwasu retinowego, a drugi jest przeciwciałem monoklonalnym przeciwko ACVR1 – wyjaśnia prof. Jacek Tarkiewicz.

Dr n. med. Małgorzata Szczepanek uważa, że pacjentom można pomóc dzięki odpowiedniej profilaktyce, czyli unikaniu procedur, które mogą nasilić chorobę: urazów, niepotrzebnych zabiegów chirurgicznych, iniekcji, wstrzyknięć domięśniowych. Nie należy też stosować w rehabilitacji rozciągania stawów oraz mięśni, nosić ciasnych ubrań i ciasnego obuwia. Natomiast trzeba leczyć infekcje, bo one prawdopodobnie też odgrywają rolę w tej chorobie.

FOP występuje bardzo rzadko, często diagnozuje się go później. Wiedza lekarzy na temat chorób rzadkich i ultraradkich jest znikoma. Dlatego dr Szczepanek podkreśla rolę edukacji. – Kiedyś trafiła do nas mama z kilkuletnią dziewczynką. Kiedy dziecko miało 6 miesięcy, zauważyła u niego guzowatą zmianę na potylicy. Pediatria skierował pacjentkę na chirurgię onkologiczną z podejrzeniem torbieli skórzastej. Torbiel usunięto, wkrótce w tym miejscu pojawiła się kostna zmiana. Po kilku miesiącach usunięto ją, a niebawem w okolicy szyi „wyrósł” następne zmiany guzowate. W wieku 2 lat dziewczynka przewróciła się i doznała urazu stawu kolanowego. Wokół stawu pojawił się obrzęk guzowaty, potem jeszcze inne, bólowe zmiany. Badanie genetyczne wykazało, że to zmiany typowe dla FOP. Gdyby dziewczynka trafiła do nas wcześniej, gdyby lekarze wcześniej przynajmniej mieli podejrzenie, co może jej być, choroba mogłaby mieć inny, wolniejszy i nie tak bolesny przebieg – wyjaśnia dr Szczepanek.

W Polsce pacjenci z FOP mogą uzyskać specjalistyczną opiekę medyczną w II Klinice Pediatrii, Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej, w Klinicznym Szpitalu Wojewódzkim nr 2 w Rzeszowie. – Przyjmujemy chorych z całej Polski. Na szczęście jest ich niewielu, dwudziestu czterech, i jakoś sobie radzimy – mówi dr Szczepanek. – Natomiast uważam, że pediatrizy, lekarze pierwszego kontaktu, jeśli mają choćby najmniejsze wątpliwości z diagnozą, powinni to konsultować z innymi ekspertami.

Więcej o chorobie możesz znaleźć na stronie www.Focusonfop.com oraz www.iccfop.org. ■



FOT. ARCHIWUM PRYWATNE

Tkanka tłuszczowa kojarzy nam się z czymś mało użytecznym, a jej utrata jest postrzegana jako coś dobrego. Pozbywamy się tłuszczu, wyglądamy lepiej, zdrowiej, młodziej.

Tymczasem w lipodystrofii dochodzi do zaniku tkanki tłuszczowej, a jest to nawet nie defekt kosmetyczny, ale poważna choroba.

Lipodystrofią nazywamy grupę rzadkich chorób heterogennych, o różnej etiologii, które charakteryzują się zanikiem tkanki tłuszczowej. Nie zawsze jest to uogólniony, równomierny zanik, jaki może towarzyszyć chociażby procesom odchudzania. W niektórych postaciach lipodystrofii te niedobory występują w różnych częściach organizmu i nierównomiernie. Ten zanikający tłuszcz przemieszcza się w inne miejsca i np. zanika w kończynach, a pojawia się na brzuchu. Jeśli widzimy pana z solidnym brzuszkiem, który ma bardzo chude nogi, należy przypuszczać, że nie jest to po prostu piwny brzuch, ale możemy mieć do czynienia z lipodystrofią. Podobnie może być u pani, u której z powodu przemieszczania się tkanki tłuszczowej, zrobiła się „półeczka” między brzuchem a biodrami.

Ponieważ te zmiany są, jak sądzę, widoczne gołym okiem, nie powinno być problemów z rozpoznaniem choroby?

A jednak nie jest to proste. Niektóre zmiany, owszem, wiadać, ale mogą być one kojarzone z wieloma innymi schorzeniami. Wyniki badań laboratoryjnych u pacjenta z lipodystrofią mogą wskazywać na zaburzenia metaboliczne i endokrynne – insulinooporność, nietolerancję glukozy lub cukrzycę typu 2, hipertriglicerydemię. Lipodystrofii mogą towarzyszyć: zespół policystycznych jajników, niealkoholowe stłuszczenie wątroby, zapalenie trzustki.

Dość charakterystyczne dla insulinooporności, często towarzyszącej tej chorobie, jest rogowacenie ciemne. Są

Lipodystrofia

– kiedy tłuszcz zaczyna uciekać z organizmu

ROZMOWA Z **PROF. JOANNĄ OŚWIĘCIMSKĄ**
Z UCZELNI PAŃSTWOWEJ IM. JANA GRODKA W SANOKU.

to zmiany skórne występujące najczęściej w okolicy fałdów skórnych, na karku, pod pachami, w pachwinach. Pamiętam matkę chłopca, która uważała, że on się nie myje, a to właśnie było rogowacenie ciemne, widoczne na pierwszy rzut oka.

Wiele chorób rzadkich występuje w dwóch albo nawet kilku postaciach, co ma wpływ na rozpoznanie i leczenie. Czy tak jest również w przypadku lipodystrofii?

Tak, dystrofia może być wrodzona, wówczas ma podłoże genetyczne, i nabyta. Każda z nich może manifestować się zmianami częściowymi, miejscowymi lub uogólnionymi. Miejscowe dotyczą głównie twarzy, kończyn, pośladków, a uogólnione – prawie całej tkanki tłuszczowej w organizmie.

O tym, czy choroba ma postać wrodzoną, dowiadujemy się po przeprowadzeniu badań genetycznych i wiele genów, które mogą ją powodować, już znamy. Czasami wystarczy czujność pediatry, żeby ją wychwycić. Mieliśmy taką małą pacjentkę, której wygląd jakoś się lekarzowi nie spodobał. Małe dzieci mają taki przyjemnie rozłożony tłuszcz, są pulchniutkie, a u tego dziecka tak nie było. Badania potwierdziły, że to lipodystrofia.

Dlaczego ta choroba, zmieniająca wygląd, który zapewne w wielu przypadkach dałoby się chirurgicznie poprawić, uważana jest za poważną, niekiedy nawet zagrażającą życiu?

To nie jest problem kosmetyczny, choć niektórym, szczególnie kobietom dotkniętym tym schorzeniem, może się tak wydawać! To nie jest tak, że jeśli tłuszcz zniknie z ud, karku czy brzucha, wygląd się poprawi. Ten tłuszcz pojawia się w innym miejscu, zacznie krążyć we krwi, osadzać się w różnych narządach – wątrobie, sercu, tarczycy i innych, prowadząc do powikłań, często kardiologicznych.

Co powinno zwrócić uwagę lekarza, do którego trafia pacjent, jeszcze nie wiedząc, że jest chory na lipodystrofię, ale już z jakimiś objawami, mogącymi sugerować to schorzenie?

Zawsze zaczynamy od obejrzenia pacjenta, sprawdzenia, jak rozłożona jest tkanka tłuszczowa. Dalsze badania zleca się w zależności od objawów, również w kierunku ewentualnych chorób towarzyszących. Wskazane jest wykonanie pomiarów antropometrycznych, czasem densytometrii, ewentualnie rezonansu magnetycznego. Tak jednak jest, że zanim pacjent trafi do lekarza, który będzie wiedział, z czym ma do czynienia i co robić dalej, ma za sobą wiele wizyt u różnych lekarzy. Zresztą, leczenie chorego z lipodystrofią to zadanie dla całego grona specjalistów, szczególnie gdy choroba jest już mocno zaawansowana.

Jakimi metodami leczy się lipodystrofię?

Przede wszystkim należy zwrócić uwagę, że jak w każdym zaburzeniu metabolicznym, tu też bardzo ważna jest dieta – z ograniczeniem cukrów prostych, tłuszczów zwierzęcych, żywności przetworzonej – i aktywność fizyczna, aby zapobiec powikłaniom. W leczeniu farmakologicznym stosujemy te tradycyjne leki, które wykorzystujemy w zaburzeniach metabolicznych, a więc statyny, fibraty, leki przeciwnadciśnieniowe, przeciwcukrzycowe. Bardzo dobrym lekiem jest metotreptyna, rekombinowany analog ludzkiego hormonu tkanki tłuszczowej, (leptyny), nazywanego hormonem sytości. Jego niedobór szczególnie dotyczy uogólnionej postaci lipodystrofii i powoduje zaburzenia metaboliczne.

Lek nie jest u nas refundowany, a powinien być dostępny, przynajmniej dla tych chorych, którzy nie reagują na inną terapię.

Rozmawiała: Bożena Stasiak



ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE

ŚWIAT LEKARZA 75

Znaczenie badań przesiewowych noworodków w diagnozowaniu chorób rzadkich

ROZMOWA Z **DR. N. BIOL. MARIUSZEM OŁTARZEWSKIM**,
KIEROWNIKIEM ZAKŁADU BADAŃ PRZESIEWOWYCH
I DIAGNOSTYKI METABOLICZNEJ INSTYTUTU MATKI I DZIECKA.

Czy choroby rzadkie faktycznie występują w Polsce rzadko?

Choroby rzadkie występują w Polsce z analogiczną częstością jak w innych krajach w Europie. Zgodnie z definicją, którą przyjęła Unia Europejska, jest to mniej niż 5 przypadków na 10 tys. Należy jednak podkreślić, że do tej pory rozpoznano około 8 tys. chorób rzadkich, a w Polsce cierpi na nie od 2 do 3 mln osób.

Jakie choroby rzadkie są możliwe do wykrycia dzięki Programowi Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce na lata 2019-2022?

Obecnie w tym programie znajdują się badania przesiewowe w kierunku chorób takich jak: fenyloketonuria (PKU), wrodzona niedoczynność tarczycy (WNT), mukowiscydoza (CF), wrodzony przerost nadnerczy (WPN) oraz wiele innych. Jeszcze do niedawna program obejmował 29 chorób wrodzonych, jednak obecnie na liście mamy ich już 30. Niedawno do programu dołączył rdzeniowy zanik mięśni (SMA). Ta liczba sprawia, że znajdujemy się w czołówce europejskiej – mamy jedną chorobę mniej w programie niż we Włoszech, gdzie jest ich w panelu najwięcej. Poza Europą, np. w USA, w podstawowym panelu znajduje się 35 chorób; różnica wynika głównie z badania hemoglobinopatii, występujących głównie u rasy czarnej, oraz chorób lizosomalnych.

Na czym polegają badania przesiewowe noworodków w ramach programu? Kiedy się je wykonuje?

Badania przesiewowe są w Polsce bezpłatne, obowiązkowe, nieinwazyjne i bezpieczne. Wykonuje się je w 3.-4. dobie życia i polegają na pobraniu krwi z pięty noworodka na specjalną bibułę. Następnie krew suszy się przez mniej więcej 2 godziny w szpitalu, po czym wy-

syła kurierem do jednego z siedmiu ośrodków regionalnych w Polsce, które zajmują się badaniami przesiewowymi. Próbkę po rejestracji analizuje się według procedur opracowanych przez Instytut Matki i Dziecka w celu wykrycia chorób wrodzonych zawartych w panelu przesiewowym. Dodatni wynik badania wskazuje na podejrzenie choroby i nie jest jeszcze diagnozą. Wymaga potwierdzenia w dalszych badaniach biochemicznych i klinicznych.

W jaki sposób wybiera się choroby, które trafiają do programu badań przesiewowych?

Należy podkreślić, że istnieje wiele warunków, aby choroba dostała się do programu. Pierwszym jest to, że choroba nie daje objawów klinicznych w pierwszych tygodniach oraz miesiącach życia i stanowi zagrożenie dla prawidłowego rozwoju zarówno umysłowego, jak i fizycznego, a nawet prowadzi do utraty życia. Kolejne dwa najważniejsze to: dostępne leczenie i niedrogi test przesiewowy. Jeśli nie są one spełnione, to choroba nie wchodzi do programu. Dlatego dopiero od 2021 r. wykonujemy badanie przesiewowe w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni, dla którego niedawno odkryto lek, ale również została podjęta przez Ministerstwo Zdrowia decyzja o jego refundacji w Polsce. Aktualnie badanie to wykonywane jest już dla 13 województw.

Jaki jest przeciętny roczny koszt programu przesiewowego? Jakie konkretnie oszczędności niesie dla budżetu państwa?

Całkowity koszt badań przesiewowych w 2022 r. wyniesie 39 452 635 zł, co stanowi kwotę nieco wyższą niż w latach ubiegłych – przeciętny koszt rocznej edycji programu wynosi około 38 mln zł. Daje to jednak roczne oszczędności dla budżetu państwa, które wynoszą do-

celowo ok. 220 662 614 zł. Trzeba przy tym podkreślić, że koszt wykrycia choroby w badaniu przesiewowym u jednego dziecka (np. PKU, WNT) odpowiada kosztom utrzymania osoby z niepełnosprawnością intelektualną w zakładzie opieki przez 2-3 lata.

Czy ta liczba chorób rzadkich zawarta w programie badań przesiewowych jest wystarczająca?

W badaniach, a nawet szerzej – w medycynie nie akceptujemy pojęcia, że coś już jest wystarczające, gdyż oznaczałoby to, że nie należy już nic zmieniać. To z kolei spowodowałoby ograniczenie postępu naukowego. Badania przesiewowe rozpoczęły się w USA w 1963 r. od jednej choroby (Robert Guthrie – PKU) i od tamtej pory systematycznie liczba ta rośnie, z uwzględnieniem skoku po 2000 r., kiedy to wprowadzono nową metodę – tandemową spektrometrię mas – umożliwiającą oznaczenie nawet stu różnych parametrów w jednej analizie. Nadal odkrywane są również nowe choroby rzadkie, nowe leki, dlatego ich liczba w panelu także będzie rosła. Do włączenia do panelu badań przesiewowych w Polsce oczekują np.: ciężki złożony deficyt odporności (SCID), galaktozemia czy niektóre choroby lizosomalne.

Jakie korzyści powoduje wykonywanie badań przesiewowych u noworodków?

Należy podkreślić, że choroby rzadkie to zwykle schorzenia o podłożu genetycznym, które u co drugiej osoby chorej ujawniają się w wieku dziecięcym. Trzeba też pamiętać, że w większości są one poważne i wyniszczające – zazwyczaj mają przewlekły lub ciężki przebieg i współistnieją z niepełnosprawnością intelektualną i/lub fizyczną, a nierzadko mogą również kończyć się wczesnym zgonem. Tym samym wczesne wykrycie choroby rzadkiej umożliwia wdrożenie leczenia przed wystąpieniem objawów klinicznych, co skutkuje wydłużeniem życia chorego, a także korzystnie wpływa na zwiększenie jakości życia i tym samym łatwiejszy dostęp do edukacji i pracy.

U ilu noworodków rocznie wykrywano choroby rzadkie za pomocą badań przesiewowych?

Według statystyk w Polsce rocznie rodzi się około 400 dzieci z chorobami wrodzonymi objętymi programem badań przesiewowych. Z danych resortu zdrowia wynika również, że w ramach realizacji programu w latach 2015-2017 wykryto je u 1078 noworodków.

Jakie choroby rzadkie powinny zostać włączone do programu przesiewowego w przyszłym roku?

Planujemy dołączenie trzech ostatnich województw do badania w kierunku rdzeniowego zaniku mięśni (SMA) – tj. świętokrzyskiego, podkarpackiego i małopolskiego, co stanowi 8% populacji. Obecnie odbywają się także pilotaże w kierunku kolejnych trzech chorób, które powinny dołączyć do programu. Są to: deficyt dehydrogenazy 3-hydroxyacylo-CoA krótkołańcuchowych kwasów tłuszczowych (SCHAD), galaktozemia (GAL) i ciężki, złożony niedobór odporności (SCID).



FOT. © 2009-2020. DEPOSITPHOTOS INC.

Badania przesiewowe są w Polsce bezpłatne, obowiązkowe, nieinwazyjne i bezpieczne. Wykonuje się je w 3.-4. dobie życia i polegają na pobraniu krwi z pięty noworodka na specjalną bibułę.

Jakie zmiany powinny zajść w kwestii badań przesiewowych noworodków w Polsce?

Istotne zmiany powinny dotyczyć obniżenia czasochłonności badań przesiewowych (czyli kosztów), jednak obecnie uwarunkowane są informatyzacją na poziomie ogólnopolskim – poza możliwościami IMiD. Należy tu wymienić możliwość standardowej, bezpiecznej transmisji danych noworodka bezpośrednio z oddziału położniczego do ośrodka przesiewowego. Obecnie (nie tylko w Polsce) dane te są ręcznie wpisywane na bibule do pobrań i przepisywane do bazy przesiewowej w laboratorium (w 2021 r. 330 000 noworodków x 2 = 660 000 kopii). Oczekujemy również na nadawanie dziecku numeru PESEL zaraz po urodzeniu, tak jak w innych krajach.

Tak jak w innych dziedzinach, do badań przesiewowych musi sukcesywnie wejść automatyzacja.

Rozmawiała: Sonia Młodzianowska



ZAPRENUMERUJ BEZPŁATNIE

A portrait of Prof. Marcin Czechem, a middle-aged man with short brown hair, a goatee, and glasses. He is wearing a white dress shirt and a dark blue striped tie. He is looking slightly to the right of the camera with a serious expression. The background is dark blue.

Czas na zmiany systemowe dotyczące **wyrobów medycznych**

ROZMOWA Z **PROF. MARCINEM
CZECHEM**, PREZESEM
POLSKIEGO TOWARZYSTWA
FARMAKOEKONOMICZNEGO,
WICEMINISTREM ZDROWIA
W LATACH 2017-19, TWÓRCĄ
POLITYKI LEKOWEJ PAŃSTWA.

Dużo mówi się o refundacji w chorobach rzadkich nowoczesnych leków, które zmieniają życie pacjentów, a często wręcz ratują im życie. A jak wygląda kwestia wyrobów medycznych: czy powinny one być w większym stopniu refundowane i bardziej dostępne dla pacjentów z chorobami rzadkimi?

Zdecydowanie tak. Wyroby medyczne mogą ułatwić życie pacjentom, podobnie jak leki. Zwracamy uwagę na farmakoterapię, rozwijamy szerzej plan udostępniania nowych terapii dla osób cierpiących na choroby rzadkie, powinniśmy jednak również pamiętać o wyrobach medycznych. Kwestia terapii w tych chorobach jest mocno zaznaczona w ostatnich dokumentach, które pojawiły się w legislacji, czyli w Ustawie o Funduszu Medycznym oraz w Planie dla Chorób Rzadkich.

Plan dla Chorób Rzadkich jest dokumentem mówiącym bardzo szeroko o koordynowanej opiece nad osobami z chorobami rzadkimi, o europejskich sieciach referencyjnych, podnoszona jest kwestia opieki specjalistycznej, jej koordynacji, nowoczesnej farmakoterapii: temu został poświęcony specjalny rozdział mówiący na temat różnego rodzaju rozwiązań w dostarczaniu produktów leczniczych osobom z chorobami rzadkimi. Nie dotyczy to tylko drogich leków, nad którymi ostatnio dyskutujemy (jak np. leki na mukowiscydozę czy terapia genowa SMA), ale także tańszych terapii, mających już ugruntowane zastosowanie, jak niektóre steroidy czy antybiotyki. Działając w grupie przygotowującej rozdział Planu dla Chorób Rzadkich poświęcony farmakoterapii, zastawialiśmy się, czy nie powinniśmy zająć się także wyrobami medycznymi. Na prośbę przewodniczącego zespołu skoncentrowaliśmy się na kwestii leków, jednak doskonale zdawaliśmy sobie sprawę, że również wyroby medyczne wymagają uregulowania. Także w Ustawie o Funduszu Medycznym dużo mówi się o chorobach rzadkich, głównie o lekach, wątek wyrobów medycznych jest pomijany. Zostały one potraktowane mniej priorytetowo niż leki i dobrze byłoby teraz bardziej się nimi zająć.

Z wyrobami medycznymi jest ten problem, że kwestia ich dofinansowania częściowo podlega Mi-

nisterstwu Zdrowia, a częściowo Ministerstwu Rodziny i Polityki Społecznej. Powinna być wspólnie przedyskutowana przez obydwa resorty, a być może również przez Ministerstwo Finansów. Do wyrobów medycznych nawiązujemy w wytycznych oceny technologii medycznych; dotyczą one na razie części wyrobów medycznych. Wytyczne te na pewno będą rozwijane.

Widać zdecydowanie dysproporcję, jeśli chodzi o refundację leków a wyrobów medycznych. Czas na przyjrzenie się wyrobom medycznym, które mogą być stosowane także w chorobach rzadkich. Jak je oceniać?

Zdecydowanie widać dysproporcję w aktywności wokół refundacji leków i wyrobów medycznych. Tę kwestię próbował rozwiązać wiceminister Krzysztof Łąda, ja również ją podejmowałam. Problemów z tym związanych jest jednak wiele, to na pewno kwestia pewnej „silosowości” w podziale kompetencji między poszczególnymi ministerstwami, od czego powinniśmy odchodzić. Innym problemem są niedobory kadrowe w Ministerstwie Zdrowia, do-

tyczące osób, które zajmują się problemem wyrobów medycznych.

Jest jednak świadomość, że należy się zająć tą kwestią, zresztą wiceminister Maciej Miłkowski również tym się zajmuje; niedawno została podjęta ważna decyzja o udostępnieniu cewników hydrofilowych dla dzieci z pęcherzem neurogennym,

dzięki czemu ich komfort życia znacznie się poprawi. Tak więc jeśli chodzi o udostępnianie wyrobów medycznych pacjentom, to nie jest tak, że nic pod tym względem się nie dzieje. Nie widać jednak zmian systemowych; ta kwestia powinna być lepiej uregulowana. Po pierwsze nowoczesne wyroby medyczne są bardzo potrzebne pacjentom. Po drugie, ważny jest aspekt gospodarczy: wprowadzenie na rynek nowoczesnej molekuly to kwestia miliardów dolarów, a w przypadku wyrobów medycznych jest to dużo łatwiejsze – nie ma tu tak dużych barier dla polskiego biznesu; jest on dużo bardziej innowacyjny w obszarze wyrobów medycznych niż leków.

Rozmawiała: Katarzyna Pinkosz

Z wyrobami medycznymi jest ten problem, że kwestia ich dofinansowania częściowo podlega Ministerstwu Zdrowia, a częściowo Ministerstwu Rodziny i Polityki Społecznej.



ARTYSTA O DUSZY DZIECKA **Tadeusz Makowski** (1882-1932)



*Autoportret z paletą i ptaszkiem,
ok. 1919, olej na płótnie, 61 x 50 cm, Muzeum
Narodowe w Krakowie, źródło: Wikipedia*

„Zawsze interesowała mnie przede wszystkim prawda i emocje człowieka, a tych dzieci nigdy nie ukrywały. (...) Ci z pozoru nieistotni obserwatorzy rzeczywistości potrafili dostrzec więcej niż otaczający ich dorośli i to zawsze chciałem pokazać na moich obrazach. Jednocześnie dziecięcy modele wiedzieli, czym jest wyobraźnia, a ja zawsze uwielbiałem ten pierwiastek fantastyczności i odrealnienia, które stale były obecne w moim malarstwie”.



*Mali pierroci, 1930, olej na płótnie,
54,5 x 65 cm, Muzeum Narodowe
w Warszawie, źródło: Wikipedia*

*Chłopcy z fujarkami, ok. 1928, olej na
płótnie, 81 x 49 cm, Muzeum Narodowe
w Warszawie, źródło: Wikipedia*



Malarstwo Tadeusza Makowskiego za jego życia nie było dobrze znane w Polsce. Odkrycie artysty nastąpiło w 1960 r., dzięki wystawie retrospektywnej zorganizowanej w Warszawie przez prof. Władysławę Jaworską.

Tadeusz Makowski dość długo szukał własnego stylu. Początkowo tworzył pod wpływem swoich nauczycieli malarstwa: Jana Stanisławskiego i Józefa Mehoffera. Był pod wrażeniem obrazów Rembrandta. W Paryżu poznał kubizm, ale w swoich pracach nie podążał ślepo tym nurtem, wybierał tylko niezbędne mu elementy. Był pod wrażeniem francuskich realistów – Jean-Baptiste-Camille Corota i Gustava Courbета – oraz symbolicznej sztuki Puvis de Chavannes'a. Inspiracji szukał też w malarstwie niderlandzkich i flamandzkich mistrzów, zwłaszcza Pietera Bruegela. Po latach udało mu się wypracować swój własny, oryginalny styl i na jego pracach po-

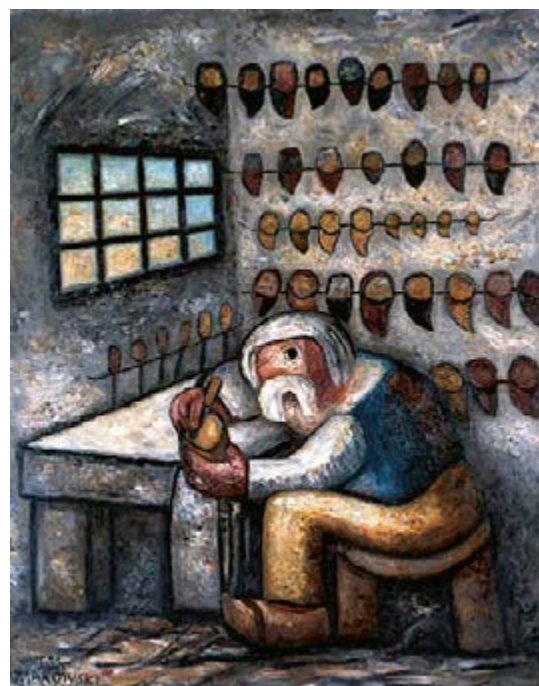
jawiła się charakterystyczna postać zmizerowanego dziecka. Sceny z zgeometryzowanych dzieci stały się wizytówką Makowskiego. Małych bohaterów często pokazywał w scenach teatralnych, karnawałowych, którym towarzyszą motywy muzyczne: instrumenty, orkiestra.

Oprócz malowania na płótnie i akwarelami, także rysował, zajmował się drzeworytem, litografią oraz akwafortą. Artysta był uzdolniony nie tylko plastycznie, ale i muzycznie: potrafił grać na gitarze i na skrzypcach. Cenił poezję, pisał wiersze; zafascynowany teatrem tworzył nawet projekty scenograficzne (dekoracje, kostiumy, lalki). Zajmował się również ilustrowaniem książek i projektowaniem okładek.

Przygoda Makowskiego ze sztuką zaczęła się, gdy w wieku 8-9 lat gorącym mlekiem oparzył lewą rękę i musiał zostać kilka dni w łóżku. Znużony przymusowym odpoczynkiem zaczął rysować i dzięki temu odkrył w sobie ogromną

pasję. W swoim pamiętniku podkreśla, że sztuka daje mu radość i zapomnienie. W gimnazjum wybijał się tylko z przedmiotów nadobowiązkowych: rysunku i stenografii. Wbrew ojcu, który chciał, żeby syn studiował matematykę, wybrał filozofię i filologię, a zafascynowany światem sztuki rozpoczął naukę w Akademii Sztuk Pięknych w Krakowie.

Po studiach na zawsze opuścił Polskę i zamieszkał we Francji. W 1914 r., gdy wybuchła I wojna światowa, jako imigrant nie mógł dalej mieszkać w Paryżu. Pojechał do Bretanii, korzystając z gościny Władysława Ślewińskiego, malarza związanego ze szkołą Pont Aven, reprezentanta nurtu postimpresjonistycznego. Mimo sporej różnicy wieku, artystów łączyły przyjaźń i dyskusje o sztuce. Makowski ►



Szewc, 1930, olej na płótnie, 105,5 x 81,5 cm, Muzeum Narodowe w Warszawie, źródło: Wikipedia

Kapela dziecięca, 1922, olej na płótnie, 114 x 146 cm, Muzeum Narodowe w Warszawie źródło: Wikipedia





*Dzieci z turoniem, 1929, olej na płótnie,
80,5 x 100 cm, Muzeum Narodowe
w Warszawie, źródło: Wikipedia*

*Teatr dziecięcy, 1931, olej na płótnie,
54 x 65 cm, Muzeum Narodowe
w Warszawie, źródło: Wikipedia*

- w latach 1912-1931 pisał „Pamiętnik” (wydany w 1961 r.), zawierający wiele informacji na temat życia wewnętrznego i rozwoju artystycznego malarza.

W 1928 r. na wystawie w Paryżu zaprezentował swoje prace z geometrycznymi postaciami. Ekspozycja spotkała się z uznaniem francuskiego środowiska artystycznego. We wstępie do katalogu wystawy Louis Léon Martin, krytyk sztuki i przyjaciel, określił Makowskiego jako „poetę o duszy naiwnej i czystej, o sercu wrażliwym i uporczywej pracy”.

Na emigracji we Francji żył samotnie, nigdy nie założył rodziny. Skupiony na własnym artystycznym świecie, miał niewielu przyjaciół, którzy określali go jako „wielkiego samotnika”. Uważany był za bardzo skromnego, szlachetnego, delikatnego. Cenili jego dobry charakter i pomagali w potrzebie.

Artysta marzył o powrocie do Krakowa, niestety nie udało mu się tego zrealizować. Obawiał się odrzucenia i niezrozumienia jego sztuki w Polsce. Zmarł w Paryżu na skutek wylewu krwi do mózgu w wieku

50 lat, u progu kariery. Po jego śmierci Marcel Gromair i Louis Léon Martin utworzyli „Towarzystwo Przyjaciół Tadeusza Makowskiego”, by „zrobić wszystko, co możliwe, aby dać publiczności pojęcie o prawdziwym obliczu Makowskiego i wielkości jego dzieła”.

„Wszystkim prawie Polakom nie podobają się moje obrazy. Wolę wszystko niż przeciętność. Tej, na szczęście, nikt

mi nie zarzuca” – pisał artysta w swoim pamiętniku. W 2011 r. podczas aukcji w Warszawie prywatny nabywca zapłacił 620 tys. zł za jeden z nieznanych obrazów Makowskiego „Wnętrze”. (opr. AR)

Źródła:

www.sztukipiekne.pl (Bednorz M. 5 ciekawostek o... Tadeuszu Makowskim)

Jaworska W. Tadeusz Makowski – życie i twórczość, Wrocław 1964

Makowski T. Pamiętnik, oprac. Jaworska W, Kraków 2003

**Reklama dostępna
tylko w wersji drukowanej**

**Reklama dostępna
tylko w wersji drukowanej**