



Materiał informacyjny

WYNURZ SIĘ! - takie hasło nadaliśmy tegorocznym obchodom Światowego Dnia Mukowiscydozy w Polsce.

Mukowiscydoza to ciężka, dziedziczna, genetyczna choroba wielonarządowa, której rozwój upośledza przede wszystkim układy oddechowy i pokarmowy. Chorzy na mukowiscydozę „toną od środka” - gęsty śluz zalega drogi oddechowe i uszkadza funkcjonowanie wielu innych narządów. Choroba skraca życie chorych na mukowiscydozę. W Polsce mediana wieku w momencie zgonu z powodu mukowiscydozy wynosi ok. 24 lata, podczas gdy np. w Kanadzie, której system opieki jest wskazywany, jako „złoty standard”, jest to 39 lat. Ta różnica może być skutkiem niedoskonałości systemu opieki nad chorymi na mukowiscydozę w naszym kraju.

Czym jest mukowiscydoza?

Mukowiscydoza (z ang. cystic fibrosis, CF, zwłóknienie torbielowate) to występująca u ludzi rzadka choroba genetyczna. Należy do grupy chorób przewlekłych, ogólnoustrojowych i kompleksowych. Oznacza to, że w miarę postępowania choroby następuje dysfunkcja różnych narządów wewnętrznych. Przyczyną mukowiscydozy jest mutacja genu CFTR odziedziczona po obojgu rodzicach. Gen ten odpowiada za właściwy transport soli i wody do i z komórek. W wyniku uszkodzenia genu organizm chorego wytwarza nadmiernie lepki śluz, który powoduje zaburzenia we wszystkich narządach posiadających gruczoły śluzowe (głównie w układzie oddechowym, pokarmowym i rozrodczym). Gruczoły potowe wydzielają pot o podwyższonym stężeniu chloru i sodu (tzw. "słony pot"). Do dzisiaj zidentyfikowano 127 chorobotwórczych mutacji genu CFTR.

Potocznie mówi się, że osoby cierpiące na mukowiscydozę „toną od środka”. W przypadku układu oddechowego nadmierna produkcja gęstego i lepkiego śluzu sprawia, że w szybkim czasie zaczyna on zalegać w oskrzelach i staje się doskonałym podłożem dla rozwoju bakterii. Chorym towarzyszy uciążliwy kaszel i duszność, a nawracające zapalenia oskrzeli i płuc, trudno poddające się typowemu leczeniu, prowadzą z biegiem czasu do rozstrzenia oskrzeli i włóknienia płuc.

W przypadku układu pokarmowego (objawy występują u około 75 proc. chorych) gęsty i lepki śluz blokuje przede wszystkim przewody trzustkowe przez co przyjmowane pokarmy nie są odpowiednio trawione i wchłaniane, a to z kolei prowadzi do zaburzeń odżywiania. Niedostateczne wchłanianie przez organizm składników odżywczych w efekcie wpływa na opóźnienie rozwoju fizycznego chorego (niedobór masy i wysokości ciała), upośledzenie rozwoju mięśni oraz nadmierną męczliwość przy wysiłku fizycznym.

Inne objawy występujące u ponad 90 proc. pacjentów to także przewlekłe zapalenia zatok bocznych nosa z polipami (głównie u starszych dzieci i dorosłych).

Diagnostyka i leczenie mukowiscydozy

Wczesna diagnostyka choroby jest niezwykle ważna. Od czerwca 2009 roku w całej Polsce wykonywane są badania przesiewowe u noworodków pod kątem występowania mukowiscydozy. W 3. dobie życia dziecka na specjalną bibułę pobiera się kroplę krwi i na jej podstawie oznacza się stężenie

immunoreaktywnego trypsynogenu (IRT). Noworodki z mukowiscydozą mogą mieć podwyższony poziom IRT we krwi, dlatego jeśli w pierwszym badaniu będzie on wyższy niż zakłada norma, badanie powtarza się, tym razem łącznie z badaniem genetycznym, w którym ocenia się, czy u dziecka występuje jedna z najczęstszych mutacji w genie CFTR. Mukowiscydoza jest diagnozowana rocznie u ok. 80 dzieci.

Terapia opiera się głównie na łagodzeniu objawów choroby. Odbywa się ono poprzez podawanie choremu leków upłynniających śluz, antybiotyków oraz fizjoterapii układu oddechowego. Przy leczeniu objawów ze strony układu pokarmowego podstawową zasadą jest korygowanie niedoboru enzymów trzustkowych z zapewnieniem wysokoenergetycznej diety, pokrywającej 120 – 150 proc. dobowego zapotrzebowania kalorycznego osób zdrowych. Chorzy na mukowiscydozę muszą przyjmować również większą dawkę witamin, zwłaszcza A, D, E, K.

W Polsce na mukowiscydozę choruje **około 2000 osób**, które leczą się w 13 ośrodkach. W tej grupie jest **tylko 30% proc. osób dorosłych**.

Najważniejsze problemy chorych na mukowiscydozę

Mukowiscydoza jest chorobą śmiertelną, jednak zapewnienie właściwej opieki osobie chorej wpływa nie tylko na podniesienie jakości jej codziennego życia, ale daje także szansę na jego istotne wydłużenie. Niestety w Polsce większość ośrodków odbiega od europejskich standardów leczenia mukowiscydozy. Brakuje przede wszystkim odpowiedniej infrastruktury oraz specjalistów.

Chorymi na mukowiscydozę powinny zajmować się **zespoły multidyscyplinarne** złożone zarówno z lekarzy (pulmonologów, laryngologów, gastrologów), pielęgniarek, jak też dietetyków, fizjoterapeutów i psychologów.

Zgodnie z europejskimi standardami ośrodki, w których leczeni są pacjenci z mukowiscydożą muszą posiadać **warunki lokalowe pozwalające na izolowanie chorych od siebie**. Takie rozwiązanie ma zapobiegać zakażeniom krzyżowym, na które są oni szczególnie narażeni. Zakażeń krzyżowych można także uniknąć

poprzez stosowanie domowej antybiotykoterapii dożylną, która choć powszechnie prowadzona m.in. w krajach Europy Zachodniej, w naszym kraju nie jest standardem.

Ważnym aspektem w opiece nad chorymi z mukowiscydożą jest przejście z wieku dziecięcego w dorosłość. O ile w naszym kraju stosunkowo dobrze rozwinięte jest leczenie tej choroby w wieku dziecięcym, to znacznie gorzej wygląda sytuacja osób dorosłych. Pełnoletni pacjenci dzisiaj stanowią 30% populacji chorych na mukowiscydozę, a obecny system ochrony zdrowia oferuje im bardzo niewiele. Jak pokazał audyt ośrodków leczenia mukowiscydozy, który w maju 2015 roku przeprowadziły organizacje pacjenckie wśród ośrodków leczenia mukowiscydozy, jednym z problemów jest niedostosowanie tego typu placówek do potrzeb dorosłych pacjentów, a z uwagi na rosnącą liczbę pacjentów w tym wieku potrzeby są dwukrotnie wyższe. Dorośli z mukowiscydożą mają także bardziej niż dzieci ograniczony dostęp do opieki w ramach multidyscyplinarnych zespołów.

Wśród innych problemów wymienianych przez ekspertów oraz przedstawicieli organizacji pacjenckich są także brak dostępu do leków przyczynowych, z których korzysta coraz więcej pacjentów w Europie i na świecie oraz utrudnienia związane z transplantacją płuc, będącą dla wielu chorych ostatnią szansą na kontynuację leczenia. Tu problemem okazują się: opieka przed i po transplantacyjna, wysokie ceny leków immunosupresyjnych oraz brak w Polsce ośrodka zajmującego się przeszczepem płuc u dzieci.

WYNURZ SIĘ !

WYNURZ SIĘ! to hasło, które nadaliśmy tegorocznym obchodom Światowego Dnia Mukowiscydozy w Polsce. Jego intencją jest zwrócenie społecznej uwagi na problemy osób chorych i apel o stworzenie szans na ich rozwiązanie. Wdrożenie kompleksowej, koordynowanej opieki nad chorymi na mukowiscydozę w sieci wyspecjalizowanych ośrodków dla dzieci i dorosłych, spełniających kluczowe standardy dotyczące skali doświadczenia, składu personelu i warunków lokalowych ma szansę radykalnie poprawić życiowe perspektywy cierpiących na tę chorobę. Zanim to nastąpi poprawę życia chorych na mukowiscydozę można uzyskać poprzez

szybkie wprowadzenie takich działań jak: antybiotykoterapia domowa, szeroki dostęp do porad dietetycznych czy też wyspecjalizowanej fizjoterapii dla wszystkich pacjentów.

Światowy Dzień Mukowiscydozy (Worldwide Cystic Fibrosis Day) obchodzony 8 września został zainicjowany przez międzynarodową organizację Cystic Fibrosis Worldwide w 2013 roku. Jego celem jest globalna edukacja na temat mukowiscydozy, która ma przyczynić się do poprawy jakości życia osób chorych na całym świecie.

Vertex Pharmaceuticals to globalna spółka biotechnologiczna inwestująca w innowacje naukowe na rzecz opracowania przełomowych leków dla ciężko chorych osób, koncentrująca swoją działalność na specjalistycznych terapiach. W ciągu ostatnich pięciu lat firma zainwestowała ponad 70 % swoich przychodów w działalność badawczo-rozwojową - to około cztery razy więcej niż średni poziom inwestycji w tej branży. Vertex Pharmaceuticals jest prekursorem w opracowaniu nowatorskich leków na mukowiscydozę. Ponadto od 2011 r. Vertex przyznał ponad 1 tys. dotacji na działania charytatywne oraz sponsoringowe na rzecz leczenia mukowiscydozy w wysokości ponad 34 mln dolarów oraz 4 mln dolarów na działania badawcze w tym zakresie.

Koalicja na Rzecz Chorych na Mukowiscydozę (w skrócie MukoKoalicja) to porozumienie organizacji pozarządowych (Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą, Fundacji MATIO oraz Fundacji Pomocy Chorym na Mukowiscydozę „Podaruj Oddech”), których statutowym celem jest działanie w interesie i na rzecz chorych na mukowiscydozę. Do najważniejszych zadań MukoKoalicji należą: poprawa jakości opieki medycznej i pozamedycznej nad chorymi na mukowiscydozę, wspieranie implementacji międzynarodowych standardów leczenia mukowiscydozy oraz podnoszenie poziomu wiedzy na temat tej choroby. Swoje cele MukoKoalicja realizuje poprzez wzajemną współpracę organizacji pozarządowych uczestniczących w Koalicji, wspólną reprezentację wobec organów władzy ustawodawczej i wykonawczej, sektora gospodarczego, organizacji pozarządowych oraz mediów, a także kreowanie, wspieranie oraz promowanie przedsięwzięć związanych z mukowiscydozą.

Fundacja Oddech Życia to organizacja działająca na rzecz edukacji pacjentów z mukowiscydozą oraz podnoszenia świadomości społecznej na temat tej choroby. Częścią Fundacji jest ogólnopolski portal oddechzycia.pl oraz skupiona wokół niego największa polska społeczność chorych na CF. Fundacja jest organizatorem w Polsce Międzynarodowego Dnia Wiatraczka dla słonych dzieci oraz ogólnopolskiej akcji "Mukoszkoła - szkoła przyjazna chorym na mukowiscydozę", współdziała z organizacjami międzynarodowymi, jest członkiem europejskiego stowarzyszenia mukowiscydozy "CF Europe".

Więcej informacji:

Waldemar Majek, Prezes Polskiego Towarzystwa Walki z Mukowiscydozą, 509 903 445, wmajek@ptwm.org.pl

Mirosław Wójcik, Prezes Fundacji Oddech Życia, 578 632 027, miroslaw.wojcik@oddechzycia.pl

Piotr Dąbrowski, Associate Director Corporate Affairs Vertex Poland & Czech Republic 784 924 766, piotr_dabrowski@vrtx.com

Magda Zmysłowska, Prezes Primum PR 602 233 993, m.zmyslowska@primum.pl