

# Choroby rzadkie: Historia jakich niewiele

Ból tak silny, jak po uderzeniu młotkiem czy poród naturalny bez znieczulenia. Ciągły strach przed śmiercią wskutek uduszenia. Niewyobrażalne? Dla pacjentów z dziedzicznym obrzękiem naczyń ruchowych to rzeczywistość. O życiu po diagnozie rozmawiamy z Michałem Rutkowskim, prezesem Polskiego Stowarzyszenia Pomocy Chorym z Obrzękiem Naczynioruchowym „PIĘKNIE PUCHNĘ”.

## **Światowy Dzień Chorób Rzadkich to okazja, by porozmawiać o chorobie prawie w Polsce nie znanej. Cierpi Pan na dziedziczny obrzęk naczyń ruchowych - co to za choroba, z czym Pan się zмага na co dzień?**

Dziedziczny obrzęk naczyń ruchowych (ang. HAE) to schorzenie genetyczne związane z niedoborem w organizmie jednego z białek (C1-INH). Jego niedobór albo słaba aktywność prowadzi do spontanicznego występowania ataków choroby w postaci objawów pozornie zbliżonych do alergicznych. Są to wewnętrzne i zewnętrzne obrzęki naczyń. Ta ultrarządka choroba jest bardzo trudna do zdiagnozowania i często mylona z innymi chorobami.

## **Czy Pana droga do diagnozy była równie wyboista jak w przypadku innych chorób rzadkich?**

W Polsce średni czas diagnozy tej choroby to 13 lat, ale zdarza się, że pacjenci na rozpoznanie czekają 30 a nawet 50 lat. Moja historia podobna jest do historii innych pacjentów z HAE, którzy od dzieciństwa doświadczali ataków tej choroby: raz w miesiącu, dziesięć razy w miesiącu albo sto razy w roku. W wieku 5-6 lat miałem niezwykle silne bóle brzucha, które całkowicie mnie ograniczały, paraliżując na dwa, trzy dni, po czym samoistnie znikaly. Nikt nie był w stanie stwierdzić co mi jest. Miałem dużo szczęścia, bo prawidłową diagnozę otrzymałem, zupełnie przez przypadek, w wieku 17 lat. Dostałem ataku górnych dróg oddechowych (obrzęk gardła i krtani). W szpitalu, na oddziale otolaryngologicznym w nocy wyczołgałem się na korytarz z krzykiem, że się duszę. Lekarz będący wówczas na dyżurze dokonał konikotomii po czym przetransportowano mnie na OIOM. Tam zostałem zaintubowany i przez około dwa tygodnie utrzymywany w śpiączce. W szpitalu lekarze próbowali dociec co mi jest, ale żaden nie wpadł na właściwą diagnozę. Pewnego dnia przyszedł do mnie kolega ze szkolnej ławy mówiąc, że jego mama, która jest lekarzem, wie co mi jest. Ucieszyłem się, ale też uśmiechnąłem ironicznie, bo już wielu lekarzy próbowało to odgadnąć. Mama kolegi, pani profesor, prześledziła mój przypadek, wykonała stosunkowo proste badanie laboratoryjne na obecność inhibitora C1, po czym oznajmiła mi, że cierpię na dziedziczny obrzęk naczyń ruchowych. Moje szczęście polegało wówczas na tym, że w 1997 r. pani profesor Krystyna Obtułowicz była jedynym specjalistą zajmującym się w Polsce tym schorzeniem.

## **Jak wygląda życie po diagnozie i leczenie?**

Choroba ta jest niezwykle bolesna. Obrzęki twarzy czy krtani mogą doprowadzić w konsekwencji do uduszenia, powodują, że pacjent żyje w ciągłym lęku, w strachu przed śmiercią wskutek uduszenia. Najgorsze jest to, że objawów nie da się przewidzieć i mogą wystąpić jednocześnie w kilku lokalizacjach. Nie zna się dnia ani godziny, kiedy się pojawiają. Do 2013 r. leczenie tej choroby w Polsce praktycznie nie istniało. Mówimy tu o lekach sierocych, bardzo drogich, które były i nadal są

podawane doraźnie tj. w momencie wystąpienia ataku. Obecnie mamy siedem zarejestrowanych przez FDA/EMA terapii, z czego w Polsce dostępne są trzy w leczeniu doraźnym, ale z ograniczoną refundacją. Wskazania refundacyjne nie pokrywają się ze wskazaniami wynikającymi z charakterystyki produktu leczniczego i światowymi wytycznymi dla tego schorzenia, które mówią jasno, że każdy atak, niezależnie od jego lokalizacji, powinien być leczony jak najszybciej od momentu pojawienia się objawów poprzez podanie dożylnie albo podskórnie leku, dzięki któremu przerywamy kaskadę działania i pacjent jest w stanie w ciągu kilkadziesiąt minut wrócić do pełnej formy, do stanu, w którym stojąc z nim twarzą w twarz nie zobaczy się tej choroby.

**Wspomniał Pan, że trudno jest pacjentowi przewidzieć atak i że leki, które są obecnie dostępne podawane są w momencie, kiedy atak już nastąpi. A co z leczeniem zapobiegawczym?**

Do tej pory leczono wtedy, kiedy bolało. Postawiliśmy sobie pytanie dlaczego nie leczymy, żeby w ogóle nie bolało? Na świecie leczenie zapobiegawcze jest dostępne dla takich chorych jak ja od około dwóch lat i wprowadziło absolutnie nową jakość do życia pacjentów. Lek jest podawany w pewnym odstępie czasowym, w interwale kilku, kilkunastodniowym. Dzięki temu redukcja objawów jest na poziomie nawet stuprocentowym. Są chorzy, którzy otrzymywali leki w programie klinicznym, potem lek został zarejestrowany; i to są pacjenci bezobjawowi od trzech lat. A przed terapiami potrafili mieć ataki po 100, 150 razy w roku.

**Gdyby można było porównać ból towarzyszący takiemu atakowi, jakby go Pan opisał?**

Najbardziej bolesne są ataki brzuszne. Są one dużo cięższe od bólu jaki jest przy porodzie naturalnym bez środków znieczulających. Ataki innych części ciała bywają równie bolesne. Obrazując, to taki ból, jak gdyby wzięła Pani do ręki młotek i uderzała nim z całej siły w swoją dłoń albo wwierciłaby się Pani w nią wiertłem. Napięcie skóry, każdy ruch, to olbrzymi ból. Kiedy trwa nie jest się w stanie nawet wziąć cokolwiek do palców. Przy obrzęku dłoni palce są kilkakrotnie większe i nie można ich zgąć. Przy obrzękach zewnętrznych dochodzi do deformacji całkowitej części ciała, w której wystąpią. Kiedy twarz jest zdeformowana obrzękami nie można spożywać pokarmów. Taki ból towarzyszy tej chorobie...

**Czyli utrudnione jest codzienne funkcjonowanie?**

Nie. Przy obrzękach nie ma funkcjonowania.

**Co by zmieniły w Pana życiu leki brane zapobiegawczo?**

Wszystko! Mógłbym planować jak wszyscy życie rodzinne, zawodowe, wyjazdy. Byłbym aktywny. Mógłbym podejmować decyzje, których dziś nie jestem w stanie podjąć, ponieważ choroba mnie ogranicza. Są pacjenci, którzy nie decydują się na dzieci, bo nie chcą, by ich potomstwo doświadczało tego co oni. Zmienia się więc podejście do posiadania rodziny. Choroba determinuje wybór szkół i uniwersytetów. Są chorzy odczuwający tak wielki lęk, że nie chcą wyjeżdżać poza swoją aglomerację, w której czują się w miarę bezpiecznie, z uwagi na to, że nie wiedzą co się stanie, że będzie temu na pewno towarzyszył stres. A stres u 80 procent pacjentów wyzwała ataki tej choroby. Stres jest wszechobecny i szczęśliwi są ci, którzy go w życiu mają jak najmniej. Przede wszystkim szczęśliwy jest człowiek zdrowy. Często nasi pacjenci mają orzeczoną niepełnosprawność, ale to nie jest coś, co by chcieli mieć. Oni nie chcą pobierać zasiłku, tylko pracować, płacić podatki i być niezależnymi, także od instytucji państwa. A leczenie zapobiegawcze, jak pokazują światowe przykłady, daje taką możliwość.