

Rzadkie choroby krwi – co o nich wiemy?

Fot. Getty Images/iStockphoto

O chorobach rzadkich zwykliśmy myśleć, jak o grupie schorzeń uwarunkowanych genetycznie, o ciężkim i przewlekłym przebiegu, które dotyczą głównie dzieci. Atakują także krew i szpik kostny. Oraz dorosłych pacjentów.

Redakcja Medexpressu sprawdziła co o nich wiemy. Zapytaliśmy o rzadkie choroby krwi. Zobaczcie odpowiedzi.

Jedną z takich chorób jest **zakrzepowa plamica małopłytkowa (aTTP)** - bardzo rzadka choroba autoimmunologiczna z grupy skaz krwotocznych małopłytkowych, którą rocznie w Polsce diagnozuje się u około 30 osób. Charakteryzuje się niedokrwistością hemolityczną, ciężką małopłytkowością i niedokrwiennym uszkodzeniem narządów (płuc, serca, przewodu pokarmowego, nerek). Związana jest z niedoborem metaloproteiny ADAMTS13. W wyniku choroby powstają zakrzepy w drobnych naczyniach. TTP w konsekwencji może doprowadzić do udaru mózgu, niedokrwiennego zawału serca czy uszkodzenia nerek.

Zakrzepowa plamica małopłytkowa objawia się nagle, głównie u dorosłych między 30 a 40 rokiem życia, częściej u kobiet. Jej przebieg jest bardzo gwałtowny. Może rozpoczynać się od gorączki. Objawy, jak bóle głowy, splątanie, niedowłady czy zaburzenia rytmu serca nie są nieswoiste, co może skutkować opóźnieniem w postawieniu diagnozy. Następnie dochodzi do niedokrwiennego uszkodzenia narządów wewnętrznych. Nieleczona prawie zawsze prowadzi do zgonu (80-90% przypadków). Pomimo stosowanego leczenia co piąty dorosły chory umiera!

Długie i męczące leczenie

W pierwszej połowie marca odbyła się konferencja portalu hematoonkologia.pl „Choroby rzadkie w hematologii”. Jeden z paneli poświęcono właśnie zakrzepowej plamicy małopłytkowej. - W leczeniu chcemy uzyskać poprawę narządową – podkreślał na konferencji prof. Grzegorz Basak, kierownik Katedry i Kliniki Hematologii, Onkologii i Chorób Wewnętrznych Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego WUM. Leczeniem z wyboru jest wymienna transfuzja osocza (PEX), niezwykle obciążająca dla pacjentów, którzy muszą znosić długie i męczące cykle (60 zabiegów wymiany osocza). - Pierwszy ruch, który się wykonuje to przetoczenie osocza świeżo mrożonego jako zawierającego aktywny enzym ADAMTS13. (...) Przy stosowaniu samych wlewów osocza blisko 40% pacjentów umierało – mówi prof. Basak. Inną opcją leczenia są leki immunosupresyjne. Mimo rozpoznania i podjętej terapii u części pacjentów dochodzi do nawrotu, oporności na leczenie bądź zaostrzenia choroby.

Nadzieja dla pacjentów

Przełomem w leczeniu aTTP jest terapia biologiczna przeciwciałem monoklonalnym – stosowana jako uzupełnienie terapii standardowej (PEX + immunosupresja). - Intensywnie do leczenia aTTP o etiologii immunologicznej wkracza kaplacyzumab, czyli humanizowane przeciwciało aantyVWF - mówi prof. Basak i dodaje, że dzięki leczeniu można zmniejszać przede wszystkim uszkodzenia narządowe, a tym samym ryzyko śmierci związanej z TTP.

Nowy standard leczenia - przyszłość bez nawrotów

Prof. Grzegorz Basak podkreśla, że obecne standardy leczenia aTTP uwzględniają kaplacyzumab. - Zwłaszcza jeżeli jest uszkodzenie narządowe, zaleca się rozpoczęcie tak szybko jak to możliwe plazmaferezy¹, stosowanie glikokortykosteroidów i włączenie kaplacyzumabu - mówi.

W chorobach rzadkich rejestracja standardowo odbywa się na podstawie badań klinicznych II fazy - W przypadku kaplacyzumabu wykonano badania II jak i III fazy. - Zmniejsza uszkodzenie narządowe i zwiększa także dynamikę poprawy funkcji narządów, parametrów odpowiedzialnych za monitorowanie skuteczności narządów. Zapewnia ochronę przed krańcową niewydolnością tych narządów - wyjaśnia prof. Basak.

Dzięki nowoczesnej terapii odpowiedź na leczenie jest znacznie szybsza niż w przypadku standardowego leczenia. Zmniejsza liczbę dni, kiedy pacjent musi być hospitalizowany z powodu wymiany osocza, co nie tylko podnosi komfort i jakość życia, ale też bezpieczeństwo chorego w czasie pandemii.

Profesor Grzegorz Basak dodaje, że przyszłość leczenia TTP jest bardzo ciekawa. - Wydaje się, że plazmaferezy w przyszłości nie muszą być czynnikiem zasadniczym, aby pacjenta z aTTP wyleczyć. Zwłaszcza, że nie są dostępne w każdym ośrodku, do którego trafiają pacjenci z TTP.

Jak podkreśla hematolog, w literaturze znajdują się już pojedyncze opisy przypadków bardzo skutecznego leczenia bez wykorzystania terapeutycznej wymiany osocza - chociażby z wykorzystaniem kaplacyzumabu ze sterydami, glikokortykosteroidami. Glikokortykosteroidy długofalowo hamują produkcję autoprzeciwciał, a żeby pacjent przeżył do tego momentu, kaplacyzumab hamuje agregację płytek zależnych od multimerów czynnika von willebranda.

1- przyp.red.: wymiana osocza (PEX)