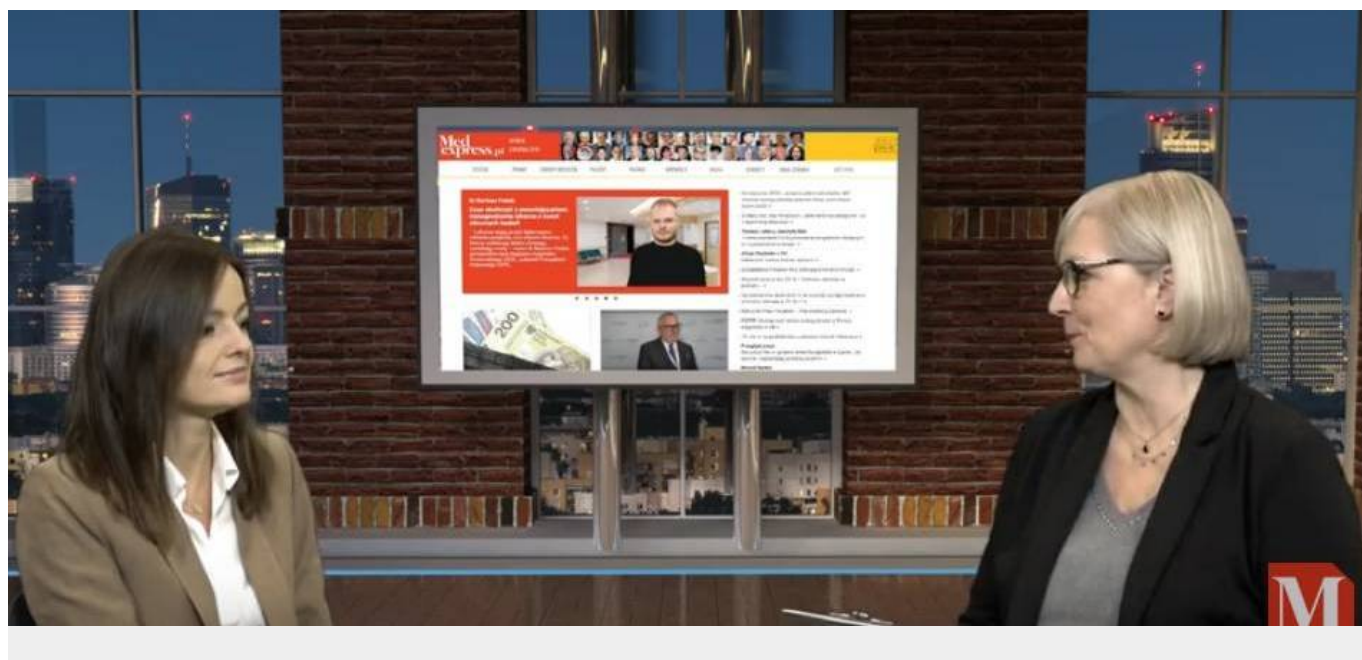




Iwona Schymalla, 2019-12-09 13:08

Mukowiscydoza: poprawa parametru FEV1 decyduje o rokowaniu pacjenta



O leczeniu mukowiscydozy rozmawiamy z dr Katarzyną Walicką-Serzysko, pulmonologiem dziecięcym, specjalistą pediatrii i transplantologii klinicznej w Klinice Mukowiscydozy, IMiD, a także w Klinicznym Oddziale Chorób Płuc w Dziekanowie Leśnym.

W Polsce rocznie rozpoznajemy około 70-80 dzieci chorujących na mukowiscydozę. Jest to możliwe dzięki badaniom przesiewowym, których wcześniej nie było. Dlaczego ta choroba jest tak groźna?

Mukowiscydoza jest przewlekłą, postępującą chorobą ogólnoustrojową, niestety nadal nieuleczalną, która skraca życie chorym. Jest to choroba genetycznie uwarunkowana, w przebiegu której dochodzi do produkcji nieprawidłowego białka CFTR, pełniącego funkcję kanałów jonowych. Skutkuje to produkcją nieprawidłowego śluzu w narządach i układach, co zaburza ich funkcjonowanie oraz prowadzi do stopniowego ich uszkodzenia. Choroba ta manifestuje się przede wszystkim ze strony układu oddechowego i przewodu pokarmowego. Pacjenci mają nawracające zapalenia oskrzeli i płuc, przewlekłe zakażenia dróg

oddechowych florą patogenną, a do tego nakładają się zaburzenia trawienia i ich konsekwencje, czyli postępujące niedożywienie.

Można powiedzieć, że jakość i długość życia pacjentów zależy właśnie od wydolności oddechowej, wobec tego ważne jest, abyśmy potrafili ją mierzyć. Jak się ją bada?

Rzeczywiście, pomimo tego, że choroba jest ogólnoustrojowa, u większości pacjentów o jakości i długości życia decyduje przebieg choroby oskrzelowo-płucnej. I ponad 90 procent pacjentów umiera z powodu niewydolności oddechowej. Dlatego ważne jest monitorowanie przebiegu choroby płuc. Opieramy się na wielu parametrach. Przede wszystkim bierzemy pod uwagę oczywiście ocenę kliniczną, wyniki badań obrazowych, mikrobiologicznych, ale również ogromną pomocą są dla nas badania czynnościowe układu oddechowego, dzięki którym możemy monitorować funkcje płuc. Najbardziej powszechnym i najstarszym badaniem czynnościowym układu oddechowego jest badanie spirometryczne. Jest to badanie, które ma tę zaletę, że jest powtarzalne, co daje możliwość porównywania wyników z poprzednimi. Wymaga oczywiście współpracy z pacjentem, więc nie może być wykonywane u najmłodszych dzieci. Ale już czterolatki czy pięcioletki mogą wykonać prawidłowo takie badanie.

Co oznacza dla chorego, że parametr FEV1 wynosi np. 80 albo 20? I co oznacza poprawa tego parametru np. o 10 procent?

Parametr FEV1 - natężona objętość wydechowa pierwszosekundowa, czyli taka objętość powietrza, jaką pacjent wydmuchuje podczas pierwszej sekundy wydechu. Jest to parametr, który służy nam do monitorowania choroby płuc, pomaga często w rozpoznaniu jej zaostrzenia, stanowi jedno z kryteriów zaostrzenia choroby płuc. Dodatkowo może nam posłużyć również do oceny skuteczności naszego leczenia. Parametry, które Pani podała 20 i 80 procent są to wartości skrajne. Zgodnie z kwalifikacją ciężkości choroby płuc u pacjentów z mukowiscydozą, jeśli parametr FEV1 jest powyżej 70 procent wartości należnej, to mówimy o lekkim przebiegu choroby. Czyli u pacjenta z 70- 80 procentami FEV1 wartości należnej choroba oskrzelowo-płucna nie jest jeszcze zaawansowana. U pacjentów z parametrem między 70 a 40 procent mamy średniozaawansowaną chorobę, a poniżej 40 procent wartości należnej FEV1, to już pacjenci z ciężką, zaawansowaną chorobą płuc. Jeśli FEV1 jest poniżej 30 procent to jedno z kryteriów do przeszczepienia płuc. Jeśli pacjenci spełniają takie kryteria powinni być kierowani do ośrodków transplantacyjnych. Jeśli nie, wymagają opieki paliatywnej i kierowani powinni być pod opiekę hospicyjną. Pacjent z FEV1 20 procent, to pacjent już ze schyłkową chorobą oskrzelowo-płucną, z niewydolnością oddechową, wymagający prawdopodobnie tlenoterapii i nieinwazyjnej wentylacji mechanicznej. Jest to więc pacjent już z nieodwracalnym uszkodzeniem.

Czyli poprawa o 10 procent jest kolosalna?

Poprawa o 10 procent, szczególnie u pacjentów z zaawansowaną chorobą płuc, właściwie decyduje o jakości i długości życia, o rokowaniu takiego pacjenta.

Jakie są główne cele terapeutyczne, jeśli chodzi o leczenie mukowiscydozy?

Głównym celem terapeutycznym jest zapewnienie pacjentom kompleksowej opieki w ośrodkach mukowiscydozy, czyli specjalistycznych ośrodkach dysponujących kadrą medyczną doświadczoną w leczeniu chorych na mukowiscydozę, tzw. zespołem wielodyscyplinarnym, w skład którego wchodzi nie tylko lekarze i pielęgniarki, ale dietetycy, fizjoterapeuci i psycholodzy, takich, które także dysponują bazą lokalową i warunkami sanitarnymi, zapobiegającymi zakażeniom krzyżowym między pacjentami. Celami terapeutycznymi, które już zostały w Polsce osiągnięte, są badania przesiewowe noworodków w kierunku mukowiscydozy. Od 2009 roku badaniem objęto cały kraj. Mamy również dynamicznie rozwijający się program transplantacji płuc. W Polsce są trzy ośrodki wykonujące transplantacje płuc u chorych na mukowiscydozę. To Śląskie Centrum Chorób Serca w Zabrzu, ośrodek w Szczecinie-Zdunowie i ośrodek w

Gdańsku. Oczywiście ogromnym celem terapeutycznym jest poprawa dostępności do leków. Obecnie w Polsce dysponujemy wyłącznie lekami objawowymi, także poprawa dostępu do odżywek wysokokalorycznych, witamin, antybiotyków, szczególnie antybiotyków wziewnych to ogromny problem. W obecnych czasach leczeniem przełomowym są leki przyczynowe, które wprowadzane są dla pacjentów z określonymi mutacjami. To leki innowacyjne, które modyfikują przebieg choroby, poprawiają funkcję płuc, czyli parametry, o których wspomnieliśmy, poprawiają stan kliniczny pacjentów, odżywienia, więc wpływają na jakość i długość życia, poprawę rokowania.

I dostępność jest w tej chwili ograniczona jeśli chodzi o leczenie przyczynowe?

Jest ograniczona. Pacjenci w tej chwili w Polsce nie mają dostępu do takiego leczenia. Pierwsze leki zostały zarejestrowane w Europie. Staramy się, aby nasi pacjenci mieli również możliwość takiego leczenia.