



Medexpress, 2022-03-09 11:02

Mukowiscydoza:

Co zmienia leczenie przyczynowe?

Gościem Medexpressu jest dr Justyna Milczewska z Klinicznego Oddziału Chorób Płuc Samodzielnego Zespołu Publicznych Zakładów Opieki Zdrowotnej im. Dzieci Warszawy w Dziekanowie Leśnym oraz Kliniki i Zakładu Mukowiscydozy Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie.

Dr Justyna Milczewska powiedziała m.in.:

- Jedno na 4,5 tys. dzieci rodzi się z mukowiscydozą. W Polsce z tą chorobą zmagają się ok. 1,5 osób.
- Istotą choroby jest mutacja na obu allelach genu CFTR, kodującego kanał jonowy, którego aktywność jest kluczowa dla zachowania równowagi pomiędzy wchłanianiem a wydzielaniem elektrolitów i wody przez nabłonki gruczołów zewnątrzwydzielniczych.
- Wydzielina śluzowa u chorych na mukowiscydozę jest gęsta, lepka, co prowadzi do nieprawidłowego funkcjonowania wielu narządów, przede wszystkim układu oddechowego.
- Nieleczona mukowiscydoza jest schorzeniem znacznie skracającym życie.
- Zwężenie oskrzeli, nawracające infekcje, rozstrzenie oskrzeli, stany zapalne płuc, a po latach - niewydolność oddechowa.
- Niewydolność zewnątrzwydzielnicza trzustki (ból brzucha, biegunki, zespół złego wchłaniania, niedożywienie).
- Polipowatość zatok przynosowych, marskość wątroby, cukrzyca, niepłodność męska.
- Charakterystycznym objawem jest podwyższenie stężenia jonów sodowych i chlorkowych w pocie.
- Do niedawna mieliśmy możliwość tylko objawowego leczenia mukowiscydozy (fizjoterapia układu oddechowego, antybiotykoterapia, suplementacja enzymów trzustkowych, leczenie powikłań takich jak cukrzyca czy marskość wątroby).
- Od kilku lat na świecie, a od marca w Polsce - dostępne są modulatory CFTR, czyli leki, które zmieniają budowę i funkcję białka CFTR. Dzięki temu zmienia się stężenie jonów w wydzielinach ciała, poprawiają się właściwości fizyko-chemiczne śluzu, gęsta wydzielina nie kumuluje się w drogach oddechowych i przewodzie pokarmowym.
- Badania prowadzone w krajach zachodnich pokazały, że efekty takiego leczenia są spektakularne - poprawia się funkcja płuc, zmniejsza się częstość zaostrzeń, spada zapotrzebowanie na antybiotyki, enzymy trzustkowe, insulinę, poprawia się stan odżywienia chorego, wydolność fizyczna, rośnie jakość życia.

- We Francji wykazano, że dzięki zastosowaniu modulatorów białka CFTR u 1/3 pacjentów z zaawansowaną mukowiscydozą zakwalifikowanych do przeszczepu płuc, zmiany chorobowe cofnęły się w takim stopniu, że transplantacja nie była potrzebna.
- Obecnie dysponujemy już 4 terapiami: iwakaftor, kombinacja iwakaftor + lumakaftor, kombinacja iwakaftor + tezakaftor oraz najnowszy i najskuteczniejszy lek – kombinacja iwakaftor + tezakaftor + eleksakaftor.
- Bardzo cieszy nas, że modulatory białka CFTR są już u nas refundowane. Są to leki zamieniające chorobę śmiertelną w przewlekłą. Nie możemy jednak zapominać, że ich stosowanie może się wiązać z poważnymi działaniami niepożądanymi, takimi jak uszkodzenie wątroby, zaburzenia psychiatryczne (w tym depresja). Z tego względu stosowanie tych leków powinno być ograniczone do ośrodków specjalistycznych, posiadających wielodyscyplinarne zespoły z dużym doświadczeniem w terapii mukowiscydozy.
- Istotne jest, aby pacjent został poinformowany, że stosowanie terapii przyczynowej nie oznacza rezygnacji z leczenia objawowego. Odstąpienie od niego może zaprzepaścić efekty terapii przyczynowej.