

Nr 1/Grudzień 2010

# CHOROBY RZADKIE

4

KROKI

**DO ZROZUMIENIA  
CHORÓB RZADKICH**

Niskorosłość  
Powód  
poważnych  
zaburzeń

Huntington  
Leczenie  
hamujące  
chorobę



**Prof. nadzw. dr hab. med. Jolanta Sykut-Cegielska:**  
Chorzy cierpiący na nietypowe schorzenia wymagają leczenia  
oraz specyficznej, specjalistycznej opieki.

FOT: ISTOCKPHOTO.COM



**Rare Disease Day®**  
28 February 2011

[www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

# WYZWANIA

Pod tym zagadkowym określeniem ukrywają się choroby, które dotyczą mniej niż 5 osób na 10 tysięcy mieszkańców. Do tej pory rozpoznano ponad 8 tysięcy rzadko występujących chorób.

## Trudne życie pacjentów

**C**horoby rzadkie to takie, o których z reguły nic nie wiemy. Zdarza się, że w kraju zaledwie kilka osób cierpi na taką chorobę. Pacjenci i ich rodziny czują się przez to osamotnieni. Trudno im znaleźć informacje na temat choroby, właściwego postępowania, nielato też zdiagnozować przyczynę cierpienia, bo także wśród lekarzy wiedza na ten temat jest niewystarczająca.

### Inne potrzeby, inne leczenie

**1** Około 10 lat temu w Europie zaczęto mówić o chorobach rzadkich (przy okazji legislacji leków stosowanych w tych chorobach, zwanych sierocymi). Specjaliści zauważyli, że chorzy cierpiący na nietypowe schorzenia wymagają nie tylko innego leczenia, ale także specyficznej, specjalistycznej opieki. Do chorób rzadkich zalicza się najróżniejsze schorzenia genetycznie uwarunkowane, w tym wrodzone zespoły genetyczne z dysmorią (tzw. nieprawidłowym wyglądem), choroby z autoagresji (tj. o podłożu autoimmunizacyjnym) i choroby

metaboliczne (jest ich ok. 2 tysięcy), których podłożem jest np. nieprawidłowa przemiana węglowodanów, białek czy tłuszczów. Objawy tych chorób są niespecyficzne - od łagodnych do zagrażających życiu. Połowę pacjentów cechuje upośledzenie umysłowe. Wiele z tych chorób jest nieuleczalnych. Większość ujawnia się w wieku rozwojowym. Aż 35 proc. dzieci ginie z ich powodu już w wieku niemowlęcym.

### Gońmy świat

**2** W Polsce diagnostyka i leczenie pacjentów z chorobami rzadkimi jest nieskoordynowane i rozproszone. Na świecie zaś desygnuje się specjalistyczne ośrodki jako referencyjne i eksperckie w dziedzinie chorób rzadkich, które udzielają pacjentom wszechstronnej pomocy. Takie placówki szkolą lekarzy, tworzą i realizują standardy wielodyscyplinarnej opieki nad pacjentami oraz prowadzą działalność naukowo-badawczą, niezbędną dla poprawy rozpoznawania i terapii rzadkich chorób. Powołanie takich ośrodków referencyjnych i eksperckich w naszym kraju staje się coraz pilniejszą potrzebą, bo liczba zdiagnozowanych chorych systematycznie się zwiększa.

„Pacjenci muszą znaleźć swoje miejsce w systemie ochrony zdrowia. Nie można ich leczyć bez odpowiednich nakładów finansowych i dobrze zorganizowanej, wieloprofilowej opieki.”



**Prof. nadzw. Dr hab. med. Jolanta Sykut-Cegielska**  
Kierownik Kliniki Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii. Instytut Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka\*

### Chorem jest najtrudniej

**3** Obecnie dla wybranych pięciu rzadkich chorób (są to choroby lizosomalne) jest dostępna (i refundowana przez NFZ) terapia enzymatyczna w ramach tzw. terapeutycznych programów zdrowotnych. W leczeniu innych chorób rzadkich ważna jest nie tylko farmakoterapia, ale także specjalna dieta, w oparciu o importowane preparaty lecznicze, a także nierefundowana żywność niskobiałkowa. Niemniej istotna w opiece nad pacjentami z chorobami rzadkimi jest pomoc rehabilitacyjna, psychologiczna czy socjalna.

Choroby rzadkie są traktowane po macoszemu. W Narodowym Programie Zdrowia na lata 2007-2015 nie pada nawet określenie choroby rzadkie. Dlatego brak polityki zdrowotnej na rzecz tych pacjentów powoduje stałe problemy z dostępnością (np. skomplikowana procedura sprowadzania leków na indywidualny import docelowy), a wyskospecjalistyczne kosztowne badania diagnostyczne są traktowane jako zwykłe procedury pediatryczne, a więc wycenione zbyt nisko.



### POLECAMY



**Małgorzata Maćkowiak**  
Dyrektor Polskiego Stowarzyszenia Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”

„W Polsce potrzebny jest system leczenia dorosłych chorych na tyrozinemię.”



1 EDYCJA – GRUDZIEŃ 2010

**Bussines Developer:**  
Aleksandra Grabarczyk

**Redakcja:**  
Anna Jarosz

**Project Manager:**  
Magdalena Drabik  
**Tel.:** +48 22 401 75 26

**E-mail:**  
magdalena.drabik@mediaplanet.com

**Dystrybuowane z:** Rzeczpospolita  
**Druk:** Presspublica Sp. z o.o.  
**Nakład:** 115 000 egzemplarzy

**Skład:** Graphics & Design Studio,  
Michał Ziółkowski, www.gdstudio.pl

**Kontakt z Mediaplanet:**  
**Fax:** +48 22 412 01 93  
**E-mail:** info.pl@mediaplanet.com

Mediaplanet jest wiodącym domem wydawniczym na rynku europejskim. Specjalizujemy się w tworzeniu wysokiej jakości publikacji tematycznych w prasie codziennej, online oraz broadcast. Mediaplanet nie ponosi odpowiedzialności za treść reklam.

### W imieniu Osób chorych, ich Opiekunów i Rodzin oraz Przyjaciół Polskiego Stowarzyszenia Choroby Huntingtona życzymy Państwu dużo zdrowia, optymizmu i pozytywnej energii przez cały 2011 rok.

Przekazując nam **1%** z podatku dochodowego dołożą Państwo swoją cegiełkę do budowania lepszej rzeczywistości rodzin dotkniętych nieuleczalną, genetyczną Chorobą Huntingtona. Pieniądże te zostaną wykorzystane na cele statutowe Stowarzyszenia, na pomoc chorym i ich rodzinom. Stowarzyszenie dostarcza ludziom wiedzę medyczną, przyczynia się do budowania więzi osób związanych tym samym problemem. Daje nadzieję, zrozumienie i przynosi uśmiech. Państwa wsparcie, okazana życzliwość oraz zaufanie przekazania nam 1% z podatku dochodowego za 2010, daje szansę udzielania szerokiej pomocy w walce z tą chorobą.

Gońmy Państwu dziękujemy.



**Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona**  
**Organizacja Pożytku Publicznego;**  
**KRS 0000126958; NIP 5782766338**  
**konto bankowe:**  
**20 1160 2202 0000 0000 7882 5845;**  
**www.huntington.pl**  
02-267 Warszawa, ul. Rękodzielnicza 17 A;  
e-mail: kontakt@huntington.pl,  
Tel. 0-22 846-41-51; 0-669-11-11-44 Prezes;  
0-669-11- 11-33 Sekretarz

Podstawowe cele jakie stawia przed sobą Fundacja to propagowanie wiedzy na temat mukowiscydozy, udzielanie pomocy w zakupie niezbędnych leków i sprzętu rehabilitacyjnego, działalność zespołu wyjazdowego do domu chorego, warsztaty dla opiekunów i szkolenia personelu medycznego oraz aktywizacja chorych i ich rodzin do ciągłej walki z chorobą.

Oprócz przyjętych priorytetów pomocy bezpośredniej chorym na mukowiscydozę i zwiększenia świadomości społecznej, Fundacja realizuje wieloletni plan mający na celu zmiany systemowe, które w konsekwencji mają zapewnić kompleksową opiekę nad chorym i jego rodziną. Działanie Fundacji jest możliwe dzięki wsparciu darczyńców indywidualnych, instytucji, a przede wszystkim dzięki osobom przekazującym **1%** swojego podatku na działalność organizacji.

Na przełomie lutego i marca 2011 będzie realizowana już X edycja kampanii społecznej Ogólnopolski Tydzień Mukowiscydozy, organizowanej przez Fundację. Od kilku lat kampania Ogólnopolskiego Tygodnia Mukowiscydozy jest także polską aktywnością międzynarodowego RARE DISEASE DAY (Dnia Chorób Rzadkich).



**MATIO – Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę**  
**KRS: 0000097900**  
**konto bankowe:**  
**86 1600 1013 0002 0011 6035 0001**  
**www.mukowiscydoza.pl**  
30-507 Kraków, ul. Celna 6  
e-mail: krakow@mukowiscydoza.pl  
Tel./fax: 12 292 31 80

WYZWANIA

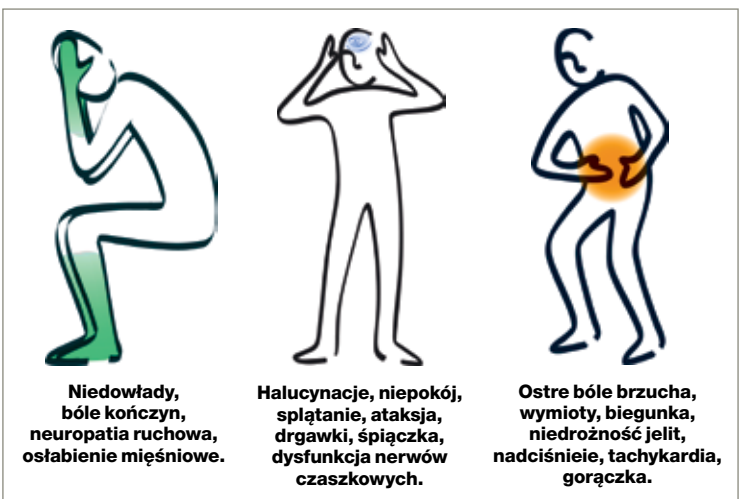


# Porfiria ma różne oblicza

**Pytanie:** Jak żyć z porfirią?  
**Odpowiedź:** Porfiria nie stanowi przeciwwskazania do prowadzenia normalnego trybu życia i pracy. Należy tylko pamiętać o przestrzeganiu pewnych zasad.

Porfirie są grupą 7 wrodzonych, dziedzicznych chorób (z jednym wyjątkiem) z pogranicza hematologii i chorób metabolicznych. Ze względu na brak charakterystycznych objawów, podstępny przebieg oraz konieczność wykonania specjalistycznych badań laboratoryjnych dostępnych w bardzo nielicznych ośrodkach na świecie, prawidłowe rozpoznanie porfirii jest bardzo trudne. W Polsce najczęściej mamy do czynienia z dwiema postaciami: ostrą przerywaną porfirią (AIP) i porfirią późną skórną (PCT), pozostałe typy również występują w Polsce jednak znacznie rzadziej. Rozpoznanie opiera się na objawach, ocenie wydalania porfiryn i ich prekursorów z moczem (dobowa zbiórka moczu) i kałem, badaniach enzymatycznych i genetycznych. Bardzo ważny jest też wywiad rodzinny.

**Ostra porfiria**  
 Postać objawowa dotyczy najczęściej kobiet w wieku 15-45 lat. Atak wywołują takie czynniki jak: leki, chemikalia, zmiany hormonalne w cyklu miesięcznym, ciąża, alkohol, infekcje, głódzenie czy silny stres. Objawowy atak może wystąpić jeden raz w życiu lub nawracać co kilka dni! Objawia się on najczęściej długotrwałymi, nawracającymi kolkowymi bólami brzucha z to-



**Niedowłady, bóle kończyn, neuropatia ruchowa, osłabienie mięśniowe.**

**Halucynacje, niepokój, splątanie, ataksja, drgawki, śpiączka, dysfunkcja nerwów czaszkowych.**

**Ostre bóle brzucha, wymioty, biegunka, niedrożność jelit, nadciśnienie, tachykardia, gorączka.**

Źródło: Orphane Europe

warzyszczymi nudnościami, wymiotami, rzadziej biegunką. Mogą też występować zaburzenia czucia, osłabienie siły mięśniowej i zaburzenia psychicz-

ne. Charakterystyczne ściemnienie moczu po ok. 10-30 minutowej ekspozycji na światło słoneczne występuje u większości chorych. Leczenie

**FAKTY**

Pod względem objawów można wyróżnić trzy grupy porfirii:

- z objawami neurologicznymi i psychicznymi – ostra porfiria przerywana (AIP), porfiria z niedoboru dehydratazy kwasu delta-aminolewulinowego (ALADP);
- z objawami skórnymi – wrodzona porfiria erythropoetyczna (CEP), porfiria późna skórną (PCT), protoporfiria erythropoetyczna (EPP);
- takie w których występują obie grupy objawów – porfiria mieszana (variegated porphyria

-VP), dziedziczna koproporfiria (hereditary coproporphyria - HC).

Każdy pacjent z rozpoznaną w Polsce porfirią otrzymuje legitymację chorego na porfirię i listę leków bezpiecznych. W przypadku jakichkolwiek pytań lub wątpliwości można, a nawet należy, skontaktować się z Kliniką Zaburzeń Hemostazy i Chorób Wewnętrznych Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie, która sprawuje nadzór nad chorymi na porfirię w Polsce.

polega na eliminacji czynnika wywołującego, podaży dużej ilości glukozy doustnie (ok. 300g/dobę) lub dożylnie, zwalczaniu bólu i podawaniu jedynego leku przerywającego atak - argininianu hemu (może być stosowany tylko w warunkach szpitalnych). Ze względu na możliwe powikłania w przypadku każdego zaostrzenia powinno się rozważyć leczenie w warunkach szpitalnych.

**Porfiria późna**

Porfiria późna skórną jest najczęstszą porfirią na świecie i jako jedyna może występować jako choroba nabyta (większość przypadków) w wyniku uszkodzenia wątroby. Ze względu na objawy skórne (nadwrażliwości na światło - powstawanie pęcherzy na odsłoniętych częściach ciała, łatwości urażenia, przebarwienia) choroba najczęściej rozpoznawana jest przez dermatologów. Do potwierdzenia rozpoznania konieczne jest wykonanie badań biochemicznych. Leczenie polega na ochronie przed światłem słonecznym i urazami, okresowym wykonywaniu krwioupuśców oraz leczeniu przyczyny, czyli uszkodzenia wątroby.

Jak żyć z porfirią? Należy pamiętać o przestrzeganiu pewnych zasad: stosowaniu leków bezpiecznych, okresowej kontroli aktywności choroby, nie lekceważeniu objawów zapowiadających zaostrzenie choroby.

**DR N. MED. ROBERT WASILEWSKI**  
 Klinika Zaburzeń Hemostazy i Chorób Wewnętrznych Instytutu Hematologii i Transfuzjologii w Warszawie



Działalność istniejącej od 20 lat firmy **Orphan Europe**, ma przede wszystkim na celu uczulenie środowiska medycznego, organizacji pacjentów oraz decydentów na istnienie rzadkich chorób, a także promocję wiedzy o ich diagnostyce i leczeniu.

Służy temu m.in. nasz wkład w organizację Orphan Europe Academy, która dostarcza unikalnej, niezależnej, wyspecjalistycznej, naukowej wiedzy o chorobach rzadkich.

Jesteśmy również zaangażowani w publiczne projekty zarówno na poziomie europejskim jak i światowym, takie jak:

- European Porphyria Initiative (EPI) - [www.porphyrria-europe.org](http://www.porphyrria-europe.org) - dostarcza informacji o leczeniu i prewencji ataków ostrej porfirii wątrobowej, wspiera badania naukowe.
  - EuroWilson - [www.eurowilson.org](http://www.eurowilson.org) - zbieranie dane epidemiologiczne o chorobie Wilsona, dostarcza informacji dla lekarzy i pacjentów o chorobie i leczeniu.
  - Euroglycanet - [www.euroglycanet.org](http://www.euroglycanet.org) - dostarcza informacji o badaniach naukowych, diagnostyce i leczeniu wrodzonych zaburzeń glikozylacji (CDG).
  - EuroCareCF - [www.eurocarecf.eu](http://www.eurocarecf.eu) - koordynuje zbieranie badań naukowych i wymianę informacji na temat mukowiscydozy.
- [www.orphan-europe.com](http://www.orphan-europe.com)

# Terapeutyczny program zdrowotny – marzenie chorych na cystynozę

Cystynozę należy do grupy niezwykle rzadkich, dziedzicznych chorób metabolicznych określanych mianem chorób sierocych. Wg rejestru prowadzonego przez Polskie Towarzystwo Nefrologii Dziecięcej (PTNFD) w naszym kraju żyje obecnie 11 chorych dzieci i dorosłych z tym rozpoznaniem. Wydaje się jednak, że faktyczna liczba chorych może być kilkakrotnie wyższa.

W przebiegu choroby w większości komórek organizmu dochodzi do gromadzenia aminokwasu cystyny, co prowadzi do ich uszkodzenia. Chociaż cystynozę jest chorobą wro-

dzoną, pierwsze jej objawy obserwuje się zwykle w drugim półroczu życia a niekiedy znacznie później. Są one początkowo mało charakterystyczne, co może być powodem nieprawidłowego lub opóźnionego rozpoznania. Należą do nich m. in. zaburzenia wzrastania, wymioty, osłabienie siły mięśniowej, stany gorączkowe, krzywica, wielomocz, nadmierne pragnienie i skłonność do odwodnienia. Objawy te wynikają z zaburzeń biochemicznych, powstających wskutek nieprawidłowej funkcji cewek nerkowych. W analizie moczu zwraca uwagę

obecność cukru. Nieco później pojawiają się oczne objawy choroby pod postacią zapalenia spojówek i fotofobii. Nie leczona cystynozę ma charakter postępujący i prowadzi do rozwoju schyłkowej niewydolności nerek (SNN) ok. 10 r.ż. oraz niskorosłości. Innymi skutkami choroby są endokrynopatie (niedoczynność tarczycy, cukrzyca, hipogonadyzm), uszkodzenie mięśni gładkich i szkieletowych, zaburzenia sercowo-naczyniowe i neurologiczne, dysfunkcje pulmonologiczne, postępujące niedowidzenie i skurcz powiek.

Część z tych objawów pojawia się dopiero u pacjentów dorosłych.

Jak pokazują analizy przypadków klinicznych możliwe jest skuteczne leczenie zachowawcze choroby, szczególnie gdy jest ono wdrożone w pierwszych latach życia. Jedynym dostępnym lekiem przyczynowym w tym przypadku jest lek zawierający cysteaminę, która ułatwia eliminację cystyny z organizmu. Lek ten pacjenci z cystynozą powinni otrzymywać przez całe życie. W przypadku rozwoju SNN konieczna staje się dializoterapia i wykonywany jest przeszczep nerki.

Sytuacja polskich pacjentów z tą chorobą jest trudna ze względu na brak finansowania leczenia cysteaminą ze środków publicznych w lecznictwie otwartym. Pozostaje mieć nadzieję, że skierowana w ostatnim czasie do Ministerstwa Zdrowia prośba PTNFD o objęcie chorych z cystynozą terapeutycznym programem zdrowotnym, spotka się z pozytywnym przyjęciem.

**DR HAB. N. MED. PRZEMYSŁAW SIKORA**  
 Klinika Nefrologii Dziecięcej Uniwersytetu Medycznego w Lublinie

# MUKOWISCYDOZA – CZĘSTA RZADKA CHOROBA

**Pytanie:** Jaka jest sytuacja chorych na mukowiscydozę w Polsce?

**Odpowiedź:** Pomimo istotnej poprawy zakresu możliwości terapeutycznych i dostępności leków w Polsce, wiele problemów nie zostało jeszcze rozwiązanych. Potrzebne jest jednak systemowe podejście i działanie.

Mukowiscydoza (ang.: cystic fibrosis - CF) jest nieuleczalną, przewlekłą i postępującą chorobą ogólnoustrojową, uwarunkowaną genetycznie. Przebieg choroby u poszczególnych chorych jest zróżnicowany, zazwyczaj pacjenci ciężko chorują już w okresie niemowlęcym. U podstaw choroby leżą mutacje w obrębie genu odpowiedzialnego za syntezę białka transportującego jony, występującego w dużych ilościach zwłaszcza w obrębie układu oddechowego (oskrzela i płuca) i pokarmowego (wątroba, trzustka i jelita). Brak stosownego przepływu jonów prowadzi do zagęszczenia wydzielanej treści, która staje się jednocześnie „lepka”. Stąd w klasycznej postaci CF objawia się nawracającym zapaleniami oskrzeli i płuc (prowadzący

mi ostatecznie do ciężkiego uszkodzenia płuc z niewydolnością oddechową), biegunką tłuszczową (niewydolność zewnątrzwydzielnicza trzustki) i niedożywieniem.

W efekcie zaburzenia wydzielania jonów w gruczołach potowych dochodzi do zwiększenia stężenia chlorków w pocie, ocenianego w tzw. próbie potowej (kryterium diagnostyczne choroby). Lista występujących objawów klinicznych i powikłań jest bardzo długa.

Przez ostatnie kilkadziesiąt lat poczyniono ogromne postępy w zakresie diagnostyki i leczenia CF (np. wdrożenie antybiotyków wziewnych, leków upłynniających wydzielinę i wysokoskrajonych enzymów trzustkowych). Chorzy są bardzo często hospitalizowani. Na szczególne podkreślenie zasługuje konieczność codziennego postępowania terapeutycznego w domu, obejmującego m.in. wielokrotne

inhalacje i zabiegi fizjoterapeutyczne. Zarówno czas przeżycia, jak i jakość codziennego życia pacjentów, uległy znaczącej poprawie. Niestety, polskie realia odbiegają od standardów europejskich. Średni czas przeżycia polskich pacjentów wynosi zaledwie około 22 lat, w krajach Europy Zachodniej i Stanach Zjednoczonych jest on znacznie dłuższy.

Pomimo istotnej poprawy zakresu możliwości terapeutycznych i dostępności leków w Polsce, wiele problemów nie zostało jeszcze rozwiązanych. Do kluczowych należą: zorganizowanie centrów leczenia CF ze stosownymi możliwościami izolacyjnymi, zapewnienie pacjentom dostępu do leków stosowanych w całej Europie oraz objęcie chorych na CF procedurą przeszczepu płuc w Polsce bądź poszerzenie refundacji tego zabiegu zagranicą. Istotne jest także zbudowanie wielospecjalistycznych zespołów terapeutycznych (pulmonolog, gastroenterolog, diabetolog, laryngolog, dietetyk, psycholog, pracownik społeczny i in.) zapewniających kompleksową opiekę medyczną. Wymaga to jednak systemowego podejścia i działania.



**prof. dr hab. n. med. Jarosław Walkowiak**  
Prezes Polskiego Towarzystwa Mukowiscydozy  
[www.ptwm.org.pl](http://www.ptwm.org.pl)



## INSPIRACJE

Według najnowszego (luty 2010) badania przeprowadzonego przez Instytut Millward Brown SMG/KRC, we współpracy z Fundacją MATIO dotyczącego wiedzy Polaków na temat mukowiscydozy, aż 63% respondentów słyszało o mukowiscydozie. Jest to ogromny sukces, gdyż dzięki działaniom społecznym upowszechniającym zagadnienie mukowiscydozy w ciągu ostatniego roku świadomość Polaków wzrosła o 5%. Natomiast łącznie od 2004r. liczba osób, które deklarują, że słyszały o mukowiscydozie zwiększyła się w Polsce aż o 33%.

Źródło: MATIO - Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę





**MAŁA PACJENTKA**  
3-letnia Dorotka ze Szczecina  
choruje na fenyloketonurię  
FOT. PRYWATNE ARCHIWUM RODZINY

# Życie z fenyloketonurią

**Fenyloketonuria (PKU) jest najczęstszym wrodzonym błędem w metabolizmie aminokwasów. Choroba wynika z braku prawidłowej aktywności enzymu, który w wątrobie odpowiada za przemianę fenyloalaniny (Phe) w tyrozynę.**

W Polsce schorzenie dotyka 1 na 7-8 tysięcy noworodków. PKU jest chorobą uwarunkowaną genetycznie. Dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny, co oznacza, że rodzice, którzy są bezobjawowymi nosicielami nieprawidłowego genu mają 25% ryzyka zakończenia każdej ciąży narodzinami chorego dziecka.

Istota choroby polega na zaburzeniu w przemianie Phe, która stanowi 5% masy wszystkich białek pokarmowych. Gromadząca się we krwi chorych osób Phe dociera do mózgu, gdzie wywołuje nieodwracalne uszkodzenia. Nieleczona PKU prowadzi do jednych z najcięższych form niepełnosprawności intelektualnej. Chorzy osiągają skrajnie niskie poziomy rozwoju intelektualnego, demonstrują patologiczne obja-

wy neurologiczne, mają niepodające się leczeniu napady padaczkowe, wielu spośród nich nie mówi, prawie wszyscy wymagają stałej opieki osób trzecich. W warunkach polskich często stają się pensjonariuszami domów pomocy społecznej.

## Leczenie i dieta

Na szczęście od lat potrafimy wcześniej rozpoznawać i skutecznie leczyć PKU. Podstawą rozpoznania są badania przesiewowe noworodków wykonywane w 3 dobie życia dziecka. Potwierdzenie rozpoznania wymaga kolejnych badań w specjalistycznym ośrodku zajmującym się diagnostyką wad metabolizmu. Kolejnym etapem jest włączenie leczenia, którego podstawą jest stosowanie przez całe życie diety niskofenyloalaninowej. Polega ona na wyeliminowaniu z jadłospisu chorego prawie wszystkich pokarmów zawierających naturalne białko. Osoby z PKU nie mogą spożywać mleka i jego przetworów, jajek, mięsa, ryb, pieczywa, makaronów, czekolady, warzyw strączkowych itd. Podstawą diety są preparaty aminokwasowe pozbawione Phe oraz tzw. żywność niskobiałkowa.

Leczenie jest trudne, dieta bardzo restrykcyjna i wymagająca stałej kontroli. Efekty są jednak doskonałe - chorzy mogą się prawidłowo rozwijać, w pełni korzystać z życia i rozwijać swój potencjał intelektualny.



**Dr hab. n. med. Maria Giżewska**  
Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wiekowej, Pomorski Uniwersytet Medyczny

Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenyloketonurię (PKU) i Choroby Rzadkie (RD) „Ars Vivendi”



Stowarzyszenie powstało z potrzeby wzajemnego wsparcia i integracji rodzin chorych dzieci.

Działalność nasza ma charakter społeczny i skupia się na udzielaniu wszechstronnego wsparcia i pomocy potrzebującym dzieciom. Ważną jej częścią jest dydaktyka i szkolenia. Przekazywanie informacji o chorobie, o sposobach prowadzenia diety, zagrożeniach i skutkach nie leczonoj choroby, dostępności specjalistycznej żywności niskofenyloalaninowej i możliwościach jej zakupu.

Organizujemy imprezy dydaktyczno-wypoczynkowe, spotkania integracyjne, wypoczynek wakacyjny w ośrodkach, gdzie możemy zapewnić utrzymanie właściwej diety leczniczej.

Aktualnie, priorytetem naszych działań jest aktywność stowarzyszenia w pracach nad utworzeniem Narodowych Programów Leczenia Chorób Rzadkich, które będą zawierały standardy i procedury diagnostyki, leczenia i wsparcia socjalnego.

Współpracujemy z Centrum Zdrowia Dziecka w Międzylesiu, Instytutem Matki i Dziecka w Warszawie i innymi ośrodkami leczenia chorób metabolicznych.

Posiadamy status Organizacji Pożytku Publicznego (OPP).

Wszystkie osoby pragnące włączyć się w pomoc na rzecz chorych na PKU i RD serdecznie zapraszamy do wpłacenia 1% na rzecz Ars Vivendi. KRS 0000244396

Partnerem wydania jest



Nutricia Advanced Medical Nutrition, jest firmą od wielu lat wspierającą leczenie żywieniowe pacjentów, u których wykryto rzadkie choroby metaboliczne, takie jak fenyloketonuria (PKU), mukowiscydoza, tyrozynemia, i inne. Misją firmy jest dostarczenie pacjentom gotowych

rozwiązań terapeutycznych w postaci najwyższej jakości produktów leczniczych, dietetycznych środków spożywczych specjalnego przeznaczenia medycznego (FSMP) i żywności niskobiałkowej. W ramach firmy Nutricia działają specjalistyczne marki: **Milupa Metabolics** i **SHS International**, znane specjalistom w dziedzinie leczenia chorób metabolicznych.

Poza dostarczaniem nowoczesnych rozwiązań terapeutycznych, Nutricia Polska aktywnie wspiera środowisko pacjentów oraz specjalistów w działaniach prozdrowotnych i edukacyjnych: współpracuje z Polskim Towarzystwem Fenyloketonurii, Polskim Towarzystwem Mukowiscydozy, specjalistami z poradni metabolicznych, w których leczeni są pacjenci oraz stowarzyszeniami pacjentów.

Przykładem takich działań jest zaangażowanie w *Program Zapobiegania Zespołowi Matczynej Fenyloketonurii* prowadzony przez Polskie Towarzystwo Fenyloketonurii. Staraniem SHS ukazały się m.in. broszury edukacyjne *Z pamiętnika młodej matki* oraz *Praktyczny poradnik dla przyszłych mam z PKU*.

Firma wspiera także inicjatywę tj. Grupy Wsparcia, prowadzone od lat przez specjalistów z Gabinetu Fenyloketonurii Poradni Metabolicznej Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie. Integracja środowiska rodziców dzieci chorych na fenyloketonurię, oraz samych pacjentów, i pomoc w pokonywaniu trudności emocjonalnych związanych z chorobą to cele tej inicjatywy. Organizowane przez SHS podczas

spotkań stowarzyszeń pacjentów Warsztaty Kulinarne, pozwalają pacjentom w praktyce rozszerzać ich wiedzę o diecie niskofenyloalaninowej. Wydawane przez Milupę i SHS edukacyjne czasopisma *Milupino* i *Shaker* prezentują artykuły lekarzy i dietetyków, a także teksty samych pacjentów i ich opiekunów. Na stronach internetowych [www.milupa.com.pl](http://www.milupa.com.pl) oraz [www.shs.com.pl](http://www.shs.com.pl), znaleźć można wiele praktycznych wskazówek, przepisy kulinarne i aktualności.

Jako Nutricia Polska nie ustajemy w wysiłkach by być nadal aktywnym partnerem środowiska osób dotkniętych wrodzonymi chorobami metabolicznymi i specjalistów we wspólnym dążeniu do poprawy jakości życia pacjentów i ich najbliższych.

## WYZWANIA

KROK

3

POMOC

# W poszukiwaniu sposobu na Huntingtona

**Pytanie:** Z czym borykają się osoby cierpiące na chorobę Huntingtona?

**Odpowiedź:** Osoby chore na tę ciężką chorobę bardzo często spotykają się z brakiem zrozumienia i akceptacji społeczeństwa.

Choroba Huntingtona (HD) jest postępującą, neurodegeneracyjną chorobą warunkowaną genetycznie o autosomalnie dominującym typie dziedziczenia. Częstość występowania choroby to 1 przypadek na 10000 populacji ogólnej, czyli szacuje się, iż w Polsce jest około 3800 osób dotkniętych tą chorobą. Pierwsze objawy pojawiają się zwykle pomiędzy 30 a 50 r.ż. (4-83 r.ż). Znane są przypadki wczesnego początku HD, np. przed 20 rokiem życia, wówczas jest to tzw. postać młodzieńcza o odmiennych od postaci klasycznej objawach oraz postać o późnym początku, która zaczyna się po 60 roku życia, jednak łącznie obie te postaci stanowią jedynie 20% wszystkich przypadków HD.

## Pierwsze objawy

Pierwsze objawy choroby są bardzo różnorodne, co zdecydowanie utrudnia postawienie rozpoznania szczególnie w przypadkach, gdy nie można uzyskać szerszych informacji o rodzicach badanej osoby. Najbardziej charakterystyczne są ruchy



„Obecnie trwają prace nad leczeniem hamującym postęp choroby, nowe leki są testowane na populacji osób dotkniętych HD także w Polsce.”

**Dr n. med. Daniel Zielonka**  
Koordynator EHDN Polska,  
Katedra Medycyny Społecznej,  
Uniwersytet Medyczny w Poznaniu

pląsawicze, stąd była ona niegdyś zwana tańcem Św. Wita, a potem pląsawicą. Choroba bardzo często może się zaczynać zaburzeniami psychicznymi, zaburzeniami zdol-

ności poznawczych i myślenia, a nawet tak atypowymi objawami jak uszkodzenie mięśni. Postać młodzieńcza zaczyna się często sztywnością i drżeniem.

## FAKTY

### Problemy

- brak w społeczeństwie dostatecznej wiedzy o istnieniu choroby rzadkiej;
- złe diagnozy; brak wykluczenia występowania choroby w wieku dziecięcym i młodzieńczym;
- brak zajęć dla osób z postępującą chorobą degeneracyjną;
- szufladkowanie osób, jako osoby chore psychicznie;
- brak możliwości rehabilitacji, która opóźnia postępowanie choroby i uzależnienia od opiekunów w codziennych czynnościach (ubieranie, jedzenie, mycie);

- zmiany leków powinny odbywać się pod okiem neurologa lub psychiatry, chorzy nie są przyjmowane do szpitali;
- brak miejsc w domach opieki i brak zrozumienia osób chorych, które rozumieją polecenia, ale reagują powoli oraz nie mogąc skoordynować ruchów doprowadzają do utraty cierpliwości opiekunów (rozlewane napoje, wyrzucane jedzenie, natręctwa);
- brak w systemie opieki zdrowotnej planu uwzględniającego osoby cierpiące na choroby rzadkie.

W późniejszym okresie objawy się stopniowo nasilają i zmieniają w coraz większym stopniu, upośledzając funkcjonowanie chorych i ostatecznie całkowicie uzależniając ich od opieki osób drugich. Okres przeżycia od pierwszych objawów choroby lub chociażby spowolnienia jej przebiegu. Istnieje natomiast możliwość farmakologicznego łagodzenia objawów. Istotna jest rehabilitacja i zdrowy styl życia, co umożliwia maksymalnie długie utrzymanie samodzielności chorych.

## Szansa na leczenie

Obecnie trwają prace nad leczeniem hamującym postęp choroby, nowe leki są testowane na populacji osób dotkniętych HD także w Polsce. Odbywa się to głównie za sprawą Europejskiej Sieci Choroby Huntingtona (EHDN), organizacji non-profit zrzeszającej naukowców i lekarzy zajmujących się HD oraz pacjentów i ich opiekunów. Organizacja ta prowadzi rejestr pacjentów z chorobą Huntingtona do udziału, w którym chciałbym zachęcić wszystkie osoby z rodzin dotkniętych tą chorobą, albowiem to jest najszybsza droga do wynalezienia skutecznej terapii która zapewne będzie bazowała na wyciszeniu zmutowanego genu HTT warunkującego tą chorobę.

Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingtona



**Podstawowe cele to: zaspokojenie potrzeb cierpiących, łatwy dostęp do diagnostyki, terapii, rehabilitacji oraz pomocy społecznej.**

Pomagamy chorym i ich rodzinom. Uzupełniamy informacje lekarzy: jak można żyć z chorobą, jak sobie radzić, aby przedłużyć sprawność chorego. Edukujemy i szkolimy. Organizujemy: Regionalne Grupy Wsparcia, turnusy rehabilitacyjno-integracyjne, konferencje i wykłady. Szkolenia, które służą popularyzacji wiedzy o chorobie Huntingtona dla lekarzy, opiekunów, studentów zdobywających wiedzę medyczną i społeczną. Uświadamianie o istnieniu rzadkich chorób potrzebne jest Urzędnikom Służb Społeczno - Publicznych, którzy nie mając dostatecznej wiedzy, podejmują błędne decyzje. Skutki są tragiczne dla osób chorych i ich rodzin. Współdziałanie stowarzyszeń z organami władzy i administracji państwowej i nie tylko powinno wnosić do naszego systemu zmiany standardu życia osób dotkniętych rzadką chorobą. Niestety dziś pomagamy głównie dzięki wolontariuszom, osobom i firmom wspierającym nasze działania. Dziękuję darczyńcom i wpłatom z 1 % podatku dochodowego nasze możliwości są bardziej widoczne.

**DANUTA LIS**

Prezesa Zarządu Polskiego Stowarzyszenia Choroby Huntingtona

Wiele leków stosowanych do leczenia chorób rzadkich jest dostępna w naszym kraju tylko w ramach importu docelowego. Procedury, które należy spełnić, są nie tylko skomplikowane, ale także czasochłonne.

## Import docelowy leków

Import docelowy to sprowadzenie z zagranicy leków, które nie są dopuszczone do obrotu w Polsce, ale niezbędne dla ratowania życia lub zdrowia chorego. Zgodnie z prawem można sprowadzić produkty lecznicze jeżeli ich zastosowanie jest niezbędne dla ratowania życia lub zdrowia pacjenta, produkt jest dopuszczony do obrotu w kraju, z którego pochodzi, a w Polsce nie ma odpowiednika z tą samą substancją czynną. Podstawą wydania zgody na import docelowy jest wyczerpanie możliwości terapeutycznych dostępnych w Polsce.

Zgodnie z Prawem Farmaceutycznym procedura sprowadzenia leku rozpoczyna się z chwilą wypełnienia przez szpital lub lekarza prowadzącego leczenie poza szpitalem, druku składającego się z 3 części. Jeżeli druk wystawia lekarz, musi przygotować dwa egzemplarze, aby jeden z nich został w dokumentacji pacjenta.

Pierwszą część wypełnia szpital lub lekarz oraz konsultant w dziedzinie, do której zaliczana jest dana choroba. Później, w ciągu 60 dni druk musi trafić do Departamentu Polityki Lekowej Ministerstwa

Zdrowia. Po tym czasie druk traci ważność.

Wnioski opatrzone nagłówkiem „na ratunek życia” mogą być przesyłane do ministerstwa faksem lub elektronicznie ale wersja papierowa musi tam dotrzeć w ciągu 5 dni od zgłoszenia. Po akceptacji ministerstwa, w ciągu 7 dni druk wraca do szpitala, lekarza lub pacjenta. Jeżeli potrzebna jest refundacja leczenia, druk przesyła się do NFZ, gdzie prezes ma 30 dni na wyrażenie zgody (lub odmowy) na refundację. W ciągu 60 dni musi ono trafić do hurtowni farmaceutycznej lub

ogólnodostępnej apteki. Ilość leku pokrywa zapotrzebowanie na 3 miesięczną kurację. Po tym, całą procedurę należy powtarzać. Czas oczekiwania na sprowadzenie leku do apteki wynosi zwykle około trzy tygodnie.

## Zdaniem eksperta

W październiku 2010 w Polsce została zarejestrowana tetrabenazy-na, lek który jest ważną opcją terapeutyczną w leczeniu Choroby Huntingtona. Już od Marca 2011 tetrabenazy-na będzie dostępna dla wszystkich chorych, wymagających leczenia. Tetrabenazy-nę będzie moż-

na nabyć, po otrzymaniu recepty od lekarza w ogólnodostępnych aptekach na terenie całego kraju. Tym samym chorzy oraz ich rodziny zostaną uwolnione od trudnej i czasochłonnej procedury sprowadzania tetrabenazy-nę w drodze tzw. importu docelowego.



**Dr Michał Opuchlik**  
Pyrektor  
Przedstawicielstwa  
w Polsce  
AOP Orphan  
Pharmaceuticals  
S.A.

# WYZWANIA

Tyrozynemia to choroba zaliczana do wielkiej grupy chorób rzadkich, która może mieć różne oblicza. Najczęściej występuje tyrozynemia typu 1, którą cechują poważne objawy kliniczne. W Polsce na tę chorobę rzadką choruje obecnie 12 dzieci, a troje jest po przeszczepie wątroby.

## Tyrozynemia – liczy się wczesne rozpoznanie

**P**rzyczyną choroby jest niedobór enzymu uczestniczącego w przemianie białka, który ułatwia przejście jednego metabolitu w drugi. W skład białek wchodzi różny aminokwasy, a jednym z nich jest właśnie tyrozyna. Jeżeli zostaje ona zablokowana i nie może się dalej przekształcać, gromadzi się zaburzając prawidłowe funkcjonowanie narządów. W tyrozynie typu 1 problem polega na tym, że organizm „broni się” wytwarzając dodatkowe (oboczne) drogi biochemiczne, tj. takie, które nie występują u zdrowej osoby. Uruchomienie alternatywnej reakcji biochemicznej powoduje produkcję niezwykle szkodliwego metabolitu o nazwie bursztyniloaceton. Związek ten uszkadza wątrobę i nerki przez co dochodzi do ostrej niewydolności tych narządów. Wczesne rozpoznanie choroby i właściwe leczenie, poprzez podawanie nitisononu, może uratować chorego. Lek stosowany przy tyrozynie sproszkowany jest w ramach indywidualnego importu docelowego. Miesięczna kuracja kosztuje kilku do kilkunastu tysięcy złotych (zależnie od masy ciała pacjenta).

### Objawy choroby

Tyrozynemia typu 1 występuje w dwóch postaciach. W postaci ostrej

(częstszej) ujawnia się wkrótce po urodzeniu cechami niewydolności wątroby. Zaczyna się zwykle od dysfunkcji wątroby, z żółtaczką, zaburzeniami krzepnięcia i obniżonym poziomem glukozy we krwi. Choroba atakuje głównie wątrobę i nerki, szybko dochodzi do niewydolności wątroby z wodobrzuszem, uogólnionymi obrzękami i śpiączką wątrobową. Wówczas dzieci często kwalifikowane są do przeszczepu wątroby. Postać przewlekła jest łagodniejsza, bo ujawnia się zwykle u dziecka kilkuletniego objawami krzywicy związanej z utratą fosforanów. Choroba uszkadza nie tylko nerki, ale później też wątrobę, aż do jej marskości.

### Niemile dziedzictwo

Chorobę dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny, tzn., że jeżeli u dziecka rozpoznaje się tyrozynię typu 1, oboje rodzice są nosicielami choroby, a ryzyko, że ich potomstwo będzie chorowało jest wysokie i wynosi 25 proc. W każdej kolejnej ciąży jest ono takie samo. Dlatego niezwykle ważne, po zdiagnozowaniu choroby u dziecka, jest udzielenie rodzicom porady genetycznej, aby mieli świadomość, że następne urodzone dziecko też może być obciążone tyrozynią. Zaraz po urodzeniu można je przebadać i jeśli okaże się chore, rozpocząć leczenie przedobjawowe, które znacznie zwiększa szanse dziecka na dobre

„Wśród nas jest wielu ludzi z przeróżnymi dysfunkcjami, ludzi z ograniczoną sprawnością, ludzi którzy każdego dnia borykają się z mnóstwem problemów dnia codziennego. Nie wszyscy potrafią sprostać wyzwaniom.”



**Małgorzata Maćkowiak**  
Dyrektor Polskiego Stowarzyszenia Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”

rokowanie. To niezwykle ważne, bo późno rozpoznana choroba grozi powstaniem raka wątroby.

### Leki i dieta

Leczenie tyrozynie typu 1 obejmuje stosowanie leku nitisononu i specjalnej diety. Wymaga ona ograniczenia tyrozyny i fenyloalaniny, tj. produktów zawierających dużo białka. Mięso, ryby, jaja czy mleko muszą być całkowicie wyłączone z żywienia. Dla utrzymania odpowiedniego spożycia energii, zapewniającej prawidłowy rozwój, konieczne jest włączenie niskobiałkowej żywności pochodzącej ze specjalnej produkcji oraz warzyw, owoców, tłuszczów i cukru. Niezbędnym uzupełnieniem diety jest odpowiedni dla wieku preparat leczniczy, nie zawierający tyrozyny i fenyloalaniny (np. zastępujący mleko), który zapewnia prawidłową syntezę białka i rozwój dziecka, a dostępny jest tylko na wniosek o indywidualny import docelowy. Średni roczny całkowity koszt leczenia jednego dziecka z tyrozynią typu 1 obliczono na prawie 200 tys. zł (Cyranowski M: Praca magisterska WUM, 2007).

### PROF. NADZW. DR HAB. MED. JOLANTA SYKUT-CEGIELSKA

Kierownik Kliniki Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii. Instytut Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”



### CZY WIESZ, ŻE...

Chorzy na tyrozynie i ich rodziny muszą stawić czoła wielu problemom. Najważniejsze z nich to:

- Brak Narodowych Programów Leczenia Chorób Rzadkich
- Diagnostyka - brak całopopulacyjnych badań przesiewowych. Jeżeli choroba nie zostanie wcześniej zdiagnozowana, może doprowadzić do śmierci dziecka.
- Brak systemowej opieki socjalnej państwa.
- Problematyczna diagnostyka objawowa (uszkodzenie nerek i wątroby - przeszczepy wątroby).
- Ograniczona dostępność leków i preparatów niskobiałkowych. Zarówno leki jak i preparaty dostępne wyłącznie w „importie docelowym”.
- Brak możliwości leczenia w regionach Polski.
- Konieczność wnioskowania o refundację leków i preparatów co 3 miesiące.
- Brak refundacji/finansowania żywności specjalistycznej, która jest stosowana przy diecie leczniczej ratującej zdrowie i życie dzieci.
- Brak systemu leczenia chorych dorosłych.

Źródło: Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”



**Swedish Orphan Biovitrum** jest spółką oferującą na międzynarodowych rynkach specjalistyczne produkty farmaceutyczne. Firma koncentruje się na udostępnianiu i opracowywaniu specjalnych produktów farmaceutycznych przeznaczonych dla pacjentów cierpiących na rzadkie choroby i wymagających intensywnej opieki medycznej. Nasz portfel obejmuje 60 produktów oferowanych w sprzedaży rynkowej oraz obsługę ostatnich etapów procedury klinicznej oceny nowych leków. Firma koncentruje swoją działalność w następujących segmentach: hemofilia, choroby zapalne/autoimmunologiczne, zło wchłanianie tłuszczów, onkologia i dziedziczne zaburzenia metaboliczne. Wstępne przychody Swedish Orphan Biovitrum za 2009 r. wyniosły ok. 1 Mld SEK. Spółka zatrudnia ok. 500 osób. Siedziba spółki znajduje się w Szwecji i jej akcje są notowane na giełdzie NASDAQ OMX w Sztokholmie pod symbolem STO: SOBI. Bardziej szczegółowe informacje można uzyskać na witrynie [www.sobi.com](http://www.sobi.com)



## Dostępność do terapii

Niektóre dane wskazują, że ciężki (kompletny) pierwotny IGFD występuje u prawie 11% dzieci, u których stwierdza się idiopatyczny niedobór wzrostu (idiopatyczny, czyli o nieznannej przyczynie), zaś u 25% dzieci może występować częściowy - pierwotny IGFD. W Polsce liczbę dzieci z kompletnym (tzw. „ciężkim”) niedoborem IGF-1 określa się szacunkowo na około 200. Dla NFZ i być może części społeczeństwa to tylko, a dla nas lekarzy to aż 200 przypadków.

### Leczenie

Przez wiele lat jedyną dostępną terapią było leczenie przy użyciu rhGH. Tyle, że dzieci z tzw. „ciężkim” pierwotnym IGFD nie wykazują niedoboru GH, więc nie reagują na leczenie przy pomocy rhGH. Niezbędne jest w ich organizmie uzupełnienie niedoboru IGF-I, bez tego dziecko nie urośnie. Do niedawna nie było leku, który pozwoliłoby uzupełnić niedobór tego czynnika. Dzieci, a potem już dorośli skazani byli i są na egzystencję ze swą nieatrakcyjnością fizyczną i brakiem jakichkolwiek perspektyw na lepsze życie.

### Nowe możliwości

Szczęśliwie, w sierpniu 2007 roku, w Europie, został zarejestrowany preparat rekombinowanego czynnika wzrostu rhIGHF-I do stosowania w zdiagnozowanych przypadkach pierwotnego niedoboru IGF-I u dzieci powyżej 2. roku życia. Badania kliniczne potwierdziły jego skuteczność, dzięki czemu dzieci poddane terapii osiągnęły pożądany wzrost. Preparat został zarejestrowany przez Amerykańską Komisję ds. Żywności i Leków (FDA) w 2005 roku. Leczenie preparatem wymaga dwóch iniekcji dziennie.

### Na koniec...

Warto na zakończenie zaznaczyć, że niedobór wzrostu jest bardzo powszechny. Każde dziecko, które jest najniższe w swojej klasie, ma poczucie odrębności i jest powodem z troskaniem swoich rodziców. Prędzej czy później rodzice przeprowadzą swoje „najniższe dziecko w klasie” do gabinetu lekarskiego. W ujęciu formalno-stystycznym, każde dziecko, którego wzrost jest poniżej 3 centyli na siatce wzrostu dzieci, sporządzonej na podstawie pomiarów w populacji, z której się wywodzi pacjent, jest dzieckiem niskim. Tylko niewielka część tych dzieci może być niska z powodu pierwotnego niedoboru IGF-I.



**NISKI WZROST**  
„Małe” dzieci często spotykają się z brakiem przyjaźni i odrzuceniem przez rówieśników.

FOT. ISTOCKPHOTO.COM

Niedobór wzrostu u dziecka prowadzi do poważnych zaburzeń emocjonalnych. Skutki tego rzutują na cały jego rozwój i późniejsze życie. Dzieci z niskorosłością są wyśmiewane przez rówieśników, wykluczane ze wspólnych zabaw i przyjaźni.

# Dziecko niskorosłe

Z tego powodu często próbują odzyskać utraconą pozycję imponowaniem otoczeniu, czasem w sposób trudny do zaakceptowania. Brak przyjaźni, odrzucenie przez rówieśników może doprowadzić - w najbardziej krańcowych przypadkach - do prób samobójczych. Również w życiu dorosłym bardzo niscy ludzie mają mniejszą szansę na karierę zawodową i założenie rodziny.

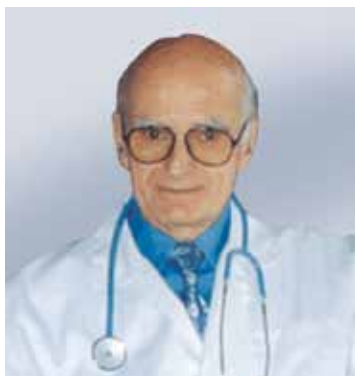
### Dodatkowe obciążenia

Niskiemu wzrostowi towarzyszą często dodatkowe konsekwencje. Na przykład dojrzwienie kości i pokwitanie zazwyczaj ulegają opóźnieniu. W większości przypadków mamy do czynienia z proporcjonalną budową ciała.

Wyjątek stanowią osoby niskiego wzrostu z wrodzonym zaburzeniem rozwoju układu kostno-chrzęstnego, które cechują się znacznymi zaburzeniami proporcji budowy.

### Przyczyny

Przyczyn niedoboru wzrostu u dzieci może być bardzo wiele. Część z nich zależy od zaburzeń hormonalnych np. niedobór hormonu wzrostu (w skrócie GH) i hormonu zwanego IGF-I. Dzieci z zaburzeniami wytwarzania tych hormonów często odznaczają się większą ma-



„Każde dziecko, które jest najniższe w swojej klasie, ma poczucie odrębności i jest powodem z troskaniem swoich rodziców.”

prof. dr hab. Tomasz Romer  
Endokrynolog

### FAKTY

#### Od czego zależy skuteczność leczenia niskorosłości?

Zależy ono od:  
- odpowiednio wczesnego stwierdzenia, że dziecko wolniej rośnie,  
- wczesnego rozpoznania przyczyn niedoboru wzrostu,  
- wczesnego rozpoczęcia właściwego postępowania.

Wczesne stwierdzenie niskorosłości jest możliwe przy regularnie powtarzanych pomiarach wzrostu dziecka, przy okazji każdej wizyty w gabinecie pediatry, czy pielęgniarki. Niestety, często matka wcześniej, niż pediatra zauważa, że jej dziecko nie rośnie.

Wg. badań Instytutu Pentor przeprowadzonych w Polsce, w 2008 roku, aż 83% Polaków posiadających dzieci do lat 10 uważa, że wzrost jest ważnym czynnikiem świadczącym o prawidłowym rozwoju i zdrowiu dziecka.

Jednakże aż 46% badanych twierdzi, że lekarz w czasie wizyty dziecka w jego gabinecie, nie proponuje pomiaru wzrostu. W ten sposób skuteczna pomoc u samego progu procesu zostaje opóźniona.

są tłuszczową i mniejszą beztłuszczową ciała, niedorozwojem środkowej części twarzy z pomniejszoną zuchwą i stłoczeniem zębów. Często także występuje u nich hipoglikemia - niedocukrzenie (nawet w ostrej postaci), co może doprowadzić do poważnych konsekwencji - u małych dzieci może oznaczać gorszy rozwój mózgu.

### Podsumowanie

Względy medyczne, psychologiczne, społeczne i etyczne wymagają bezwarunkowego podjęcia leczenia dzieci z niskorosłością, szczególnie tą niemożliwą do niedawna do leczenia - wywołaną niedoborem czynnika IGF-I. Tym bardziej, że jest już dostępna innowacyjna terapia.

Jedynym argumentem przeciwko leczeniu, podnoszonym zwykle przez odpowiedzialnych za finansowanie leczenia, są względy ekonomiczne. Tymczasem badania prowadzone w USA wykazały, że to nie leczenie dzieci z niskorosłością generuje wysoki koszt, a konieczność zapewnienia opieki medycznej i ekonomiczno-socjalnej dzieciom nieleczonym, a potem dorosłym ludziom jest tragedią do końca ich życia.