

Warszawa, 28.02.2019 r.

Choroby rzadkie również atakują krew i szpik kostny

Światowy Dzień Chorób Rzadkich

Chorób rzadkich jest 8000, na każdą z nich choruje nie więcej niż 5 na 10 000 osób¹. Szacuje się, że dotyczą 6-8% populacji. To ciężkie, często zagrażające życiu schorzenia¹. Przez to, że choroby rzadkie dotyczą niewielkiej liczby osób, ich zdiagnozowanie jest wyjątkowo trudne i często opóźnia się o wiele lat. W przypadku niektórych chorób rzadkich – hematologicznych, rozpoznanie jest dodatkowo utrudnione ze względu na niespecyficzne objawy. 28 lutego obchodzimy Światowy Dzień Chorób Rzadkich, którego celem jest podniesienie świadomości o tych schorzeniach i ich wpływie na życie pacjentów.

Nie ma lekarza „od chorób rzadkich”, nie ma jednej, odrębnej specjalizacji lekarskiej. Pacjenci z różnymi chorobami – układu nerwowego, układu krwiotwórczego czy genetycznymi leczeni są w różnych ośrodkach specjalistycznych². W Polsce ok. 2,3-3 mln osób zmagają się łącznie z chorobami rzadkimi³, z każdą poszczególną chorobą tysiące, a czasem zaledwie setki. Wśród nich znajdują się pacjenci zmagający się z hematologicznymi chorobami rzadkimi.

Diagnostykę utrudniają niespecyficzne objawy

Wczesnej diagnostyce chorób nie sprzyjają niespecyficzne objawy. A takimi charakteryzują się schorzenia krwi i szpiku. Przykładowo, niedokrwistość, dokuczliwe objawy ogólne takie jak nocne poty, gorączka, utrata masy ciała oraz zmęczenie mogą być pierwszymi symptomami nie grypy lecz nowotworu krwi – mielofibrozy⁴. To najrzadsza choroba spośród wszystkich nowotworów mieloproliferacyjnych czyli związanych z nieprawidłowym funkcjonowaniem szpiku kostnego. W Polsce z tą trudną do zdiagnozowania a później leczenia chorobą zmagają się

¹ „Choroby rzadkie w Polsce. Stan obecny i perspektywy”, Instytut Łazarskiego, Warszawa, styczeń 2016 roku. Materiał dostępny pod linkiem: https://www.lazarski.pl/fileadmin/user_upload/dokumenty/instytuty/Choroby_rzadkie_w_Polsce_Stan_obecny_i_perspektywy.pdf.

² Światowy Dzień Chorób Rzadkich, Ministerstwo Zdrowia, <https://www.gov.pl/web/zdrowie/swiatowy-dzien-chorob-rzadkich>. Dostęp: 13.02.2019.

³ Choroby rzadkie, Ministerstwo Zdrowia, <http://www.archiwum.mz.gov.pl/leczenie/choroby-rzadkie/>. Dostęp: 13.02.2019.

⁴ Tomasz Wróbel, Współczesne leczenie pierwotnej mielofibrozy, Acta Haematologica Polonica; 43 (2a), maj 2012: 107–112.

Materiał dostępny na stronie:

http://pthit.pl/Acta_Haematologica_Polonica.pierwotna_mielofibroza_przewlekłe_nowotwory_mieloproliferacyjne.666.html.



około 1000 osób⁵. Warto podkreślić, że do rozwoju mielofibrozy może dojść w każdym wieku. U ok. 10% pacjentów choroba jest rozpoznawana poniżej 45 roku życia⁶. Inna rzadko występująca, zwłaszcza wśród dorosłych, choroba hematologiczna – ostra białaczka szpikowa (*acute myeloid leukemia* – AML) początkowo również nie daje specyficznych objawów, powodując trudno poddające się leczeniu zakażenia, siniaki czy krwawienia z nosa lub dziąseł⁷. Z kolei mastocytoza – nowotwór mieloproliferacyjny – może przebiegać bezobjawowo, lub manifestować się zmęczeniem, spadkiem ciśnienia tętniczego, czy biegunką⁸. Bywa, że pacjenci zmagający się z rzadkimi chorobami hematologicznymi latami pozostają niezdiagnozowani, odwiedzając wielu lekarzy. Tymczasem, im szybciej wykryjemy chorobę, również tę rzadką, tym mamy większe szanse na powodzenie leczenia.

Odpowiedź na wiele pytań daje nam krew

Hematologiczne choroby rzadkie to ciężkie schorzenia, które często zagrażają życiu. Nielezione ostre białaczki szpikowe powodują śmierć chorego w ciągu kilku tygodni⁹. Również mielofibroza jest chorobą o ciężkim przebiegu, która znacząco wpływa na skrócenie życia⁴. Im szybciej wykryta choroba, tym większa szansa na powodzenie terapii. – *Dlatego wraz z Partnerami kampanii edukacyjnej Odpowiedź masz we krwi zachęcamy, aby nie bagatelizować symptomów potencjalnej choroby. Diagnostykę chorób krwi i szpiku, w tym chorób rzadkich takich jak mielofibroza, mastocytoza układowa czy ostra białaczka szpikowa wspiera proste badanie krwi, jakim jest morfologia krwi obwodowej. Jeśli zauważamy u siebie niepokojące objawy – koniecznie udajmy się do lekarza rodzinnego, który prawdopodobnie zleci wykonanie tego badania. Badania, które może uratować życie – mówi Aleksandra Rudnicka, rzecznik Polskiej Koalicji Pacjentów Onkologicznych.*

⁵ Jest szansa dla chorych na mielofibrozę, <https://hematoonkologia.pl/aktualnosci/news/id/1266-jest-szansa-dla-chorych-na-mielofibroze/>. Dostęp: 19.02.2019

⁶ Joanna Góra-Tybor, Pierwotna mielofibroza, Zalecenia postępowania diagnostyczno-terapeutycznego w nowotworach złośliwych 2013, Tom II.

⁷ Ostra białaczka szpikowa (AML), Seria poradników dla pacjentów ESMO/ACF opartych na wytycznych ESMO dotyczących praktyki klinicznej. Materiał dostępny pod linkiem: <https://www.esmo.org/content/download/88301/1617918/file/ESMO-ACF-Ostra-Bia%C5%82aczka-Szpikowa-AML-Poradnik-dla-Pacjent%C3%B3w.pdf>.

⁸ Lek. Aleksandra Badzian, Mastocytozy. Materiał dostępny pod linkiem: <https://dermatologia.mp.pl/choroby/chorobyskory/73421,mastocytozy>

⁹ Wiesław Wiktor Jędrzejczak, Maria Bieniaszewska, Jerzy Z. Błoński, Anna Dmoszyńska, Joanna Góra-Tybor, Andrzej Hellmann, Jerzy Hołowicki, Ewa Kalinka-Warzocho, Kazimierz Kuliczkowski, Janusz Meder, Maria Podolak-Dawidziak, Witold Prejzner, Tadeusz Robak, Aleksander B. Skotnicki, Donata Urbaniak-Kujda, Jan Walewski, Krzysztof Warzocho, Joanna Zdziarska, „Nowotwory układów krwiotwórczego i limfoidalnego”, *Onkol.Prakt.Klin.* 2007 T.3 supl.C cz.2; s.467-582.



Światowy Dzień Chorób Rzadkich

Światowy Dzień Chorób Rzadkich na całym świecie obchodzony jest 28 lutego. Dzień ten ustanowiony został przez Europejską Federację Rodziców Pacjentów i Pacjentów z rzadkimi chorobami (EURORDIS)¹⁰. Pierwszy raz wydarzenie świętowane było 29 lutego – w najrzadszym dniu w roku, jako symbol chorób rzadkich. Od tego momentu jest organizowany corocznie w ostatni dzień lutego¹¹. W Polsce dzień ten obchodzony jest od 2010 roku.

„Odpowiedź masz we krwi” to kampania edukacyjna poświęcona chorobom krwi i szpiku, w tym nowotworom hematologicznym. Celem inicjatywy jest upowszechnienie wiedzy nt. chorób krwi i szpiku kostnego, ich niespecyficzných objawów, przebiegu i metod leczenia. Intencją Partnerów kampanii jest poprawa wykrywalności chorób hematologicznych poprzez edukację nt. objawów i istoty wczesnej diagnostyki w powodzeniu terapii oraz upowszechnienie morfologii, jako jednego z podstawowych narzędzi diagnostycznych. U podstaw kampanii leży przekonanie, że choć choroby krwi i szpiku kostnego mają różne przyczyny i objawy, łączy je jeden wspólny mianownik – nieprawidłowości, wykrywane w morfologii krwi obwodowej.

Partnerami Głównymi kampanii edukacyjnej „Odpowiedź masz we krwi” są Polskie Towarzystwo Hematologów i Transfuzjologów, Polskie Towarzystwo Onkologii i Hematologii Dziecięcej oraz Instytut Hematologii i Transfuzjologii. Partnerem Społecznym kampanii jest Polska Koalicja Pacjentów Onkologicznych, Partnerami Medialnymi portal hematoonkologia.pl oraz Głos Pacjenta Onkologicznego. Patronat honorowy nad kampanią objęli konsultant krajowy w dziedzinie hematologii – Prof. nadzw. dr hab. n. med. Ewa Lech-Marańda oraz konsultant krajowy w dziedzinie medycyny pracy – Lek. Paweł Wdówik. Inicjatorem kampanii jest Novartis.

Kontakt dla mediów:

Katarzyna Raczyńska
Novartis Communications Manager
+48 663-874-106
katarzyna.raczynska@novartis.com

¹⁰ Światowy Dzień Chorób Rzadkich (28.02.), Rzecznik Praw Obywatelskich, <https://www.rpo.gov.pl/pl/content/%C5%9Bwiatowy-dzie%C5%84-chor%C3%B3b-rzadkich-2802>

¹¹ Overview of Rare Disease Day 2008, <https://www.rarediseaseday.org/article/rare-disease-day-2008>