

Warszawa, 2022.04.25

INFORMACJA PRASOWA

Czy pacjenci z postępującą rodzinną cholestazą wewnątrzwątrobową (PFIC) dostaną szansę na przeżycie dłużej niż 20 lat, w lepszym komforcie i bez ryzyka transplantacji lub raka wątroby, dzięki środkom z Funduszu Medycznego?

Wyobraź sobie, że z powodu nieprawidłowego wchłanianie tłuszczów doświadczasz niskiej masy ciała, dokuczają Ci biegunki, zapalenia trzustki, okrutny świąd całego ciała, który kończy się krwawieniami prowadząc do poważnych uszkodzeń skóry. Nie masz dostępu do jakiejkolwiek opcji terapeutycznych poza leczeniem objawowym. Do tego jesteś dzieckiem i mając 10 lat pojawia się u Ciebie marskość wątroby, a pomiędzy 10 a 20 rokiem życia możesz stanąć przed koniecznością poddania się przeszczepowi wątroby lub zachorujesz na raka wątroby.... Chorujesz na ultra rzadką chorobę - postępującą rodzinną cholestazę wewnątrzwątrobową (PFIC).

Postępująca rodzinna cholestaza wewnątrzwątrobową może wystąpić już u niemowląt ok. 6. miesiąca życia. Dla rodziców opieka nad dziećmi z tą chorobą jest nie tylko ogromnym obciążeniem, ale przyczynia się także do znaczącego pogorszenia jakości życia całej rodziny. Codzienny strach o dziecko, nagłe pogorszenie stanu zdrowia, wizyty w szpitalu, ryzyko przeszczepienia wątroby i zagrożenie życia dają ogromny stres, zmęczenie, często osamotnienie, brak perspektyw na poprawę sytuacji. Rodzice dzieci z PFIC doświadczają zagubienia, wręcz uczucia beznadziei, depresji, a nawet mają myśli samobójcze – wyjaśnia Sławomir Janus, Prezes Stowarzyszenia Pomocy Chorym Dzieciom „LIVER”.

Mali pacjenci, z powodu zaburzenia wydzielania żółci i nieprawidłowego wchłanianie tłuszczów, mają niedobory witamin, cierpią na niedowagę, wolniej rosną, dokuczają im biegunki, zapalenie trzustki, a nawet zaburzenia słuchu. PFIC ma destrukcyjny wpływ na życie dzieci, a także ich rodziców i rodzin. Szczególnie uciążliwym objawem choroby jest świąd, którego złagodzenie jest często początkowym celem terapii. Nasilony świąd może prowadzić do poważnych okaleczeń skóry (często powodujących krwawienia), zaburzeń snu, drażliwości, zaburzeń koncentracji i pogorszenia wyników w nauce. Nie sposób pominąć znaczenia intensywności i skutków świądu. W niektórych przypadkach jest on opisywany jako stałe swędzenie od stóp do głów, które często bywa nie do zniesienia, i podczas którego dzieci drapią się aż do krwi. Jedno z dzieci opisuje to, jako uczucie “milion mrówek pod skórą 24/7.” Ciągły świąd oznacza, że dzieci nie są w stanie spać, budząc się wielokrotnie w nocy. Nasilenie świądu jest głównym czynnikiem przy podejmowaniu decyzji o przeszczepie wątroby.

Oto jak rodzice opisują problemy swoich dzieci, i niestety niewiele mogą zrobić, aby im pomóc:

Świad powodował, że ona spała 15 min i budziła się z płaczem i ciągle się drapała. Zabierałam jej rączki, ponieważ była już podrapana do krwi, ale nadal robiła to samo. W nocy, kiedy było ciemno wiedziałam, że się drapie, bo czułam jej krew... Nikt nie chciał się nią opiekować w ciągu dnia, bo bali się jej ataków drapania. Poza tym chciała tylko do mnie podejść. To zmęczenie z naszej strony było tak wielkie, że myślałam, że popełnię samobójstwo, bo w naszym domu był tylko płacz i nerwy..."

Zaczęła się drapać, gdy miała około 8 czy 9 miesięcy i potrafiła już to zrobić. To było straszne i nie do opisanie! Cierpieliśmy i my i ona. Jej płacz trwał od godziny 11 wieczorem do 5 rano. Krew była wszędzie: w miejscach intymnych, brzuchu, rękach, nogach, oczach."

Drapała się do krwi. Kiedy powstała na jej skórze rana, ona drapała ją dalej, starając się włożyć paluszki pod skórę. Budziła się z płaczem, nie mogła spać, bo swędzenie skóry wciąż narastało, zmieniając się w ból. Ona nie mogła znieść tego bólu.

W Polsce PFIC dotyczy 5-7 nowych pacjentów rocznie. Szacuje się, że w Europie mamy do 3500 dzieci z tą chorobą. Pacjenci nie dożywają nawet 20. czy 30. roku życia bez poważnych interwencji medycznych typu operacje chirurgiczne, włącznie z koniecznością przeszczepienia wątroby. To choroba ultra rzadka, na którą nie było do tej pory żadnych opcji terapeutycznych.

Jakość życia pacjentów z postępującą rodzinną cholestazą wewnątrzwątrobową (ang. progressive familial intrahepatic cholestasis, PFIC) ma szansę ulec diametralnej zmianie, ponieważ na wykazie technologii lekowych o wysokim poziomie innowacyjności opublikowanym przez AOTMiT w lutym br., pojawił się lek odewiksybat, który posiada status leku sierociego. Mógłby pomóc 40 pacjentom rocznie.

Trudno sobie wyobrazić jak bardzo obciążająca dla rodziców musi być opieka nad dziećmi z PFIC, jak bardzo uciążliwe jest życie dzieci i młodych dorosłych z problemami, które towarzyszą tej chorobie. Perspektywa tak obciążających chorób jak marskość wątroby i rak wątrobowokomórkowy w tak młodym wieku odbiera niewątpliwie poczucie bezpieczeństwa i obniża znacząco jakość życia całych rodzin. Mamy nadzieję, że nowe możliwości finansowania w ramach Funduszu Medycznego będą dokładnie odpowiadały na niezaspokojone potrzeby tych pacjentów i całych rodzin. Bardzo liczymy na pozytywne finalne decyzje Ministerstwa Zdrowia. I oby nastąpiły one jak najszybciej. – mówi Iga Rawicka Prezes Fundacji EuropaColon Polska, która zajmuje się chorobami układu pokarmowego, a do takich należy ultra rzadka postępująca rodzinna cholestazą wewnątrzwątrobową.

Ogólnie rzecz biorąc, cenne byłyby opcje leczenia, które są nieinwazyjne, łagodzą świąd, zmniejszają gromadzenie się kwasów żółciowych w wątrobie i/lub opóźniają wykonanie przeszczepienia wątroby. Postępowanie medyczne polegające na przekierowaniu kwasów żółciowych w surowicy (sBA¹) krążenia jelitowo -wątrobowego i wyeliminowaniu ich z kałem jest obecnie podstawą dostępnych opcji terapeutycznych w terapii pierwszego rzutu.

¹ sBA – serum bile acids, kwasy żółciowe w surowicy

Kluczowym celem leczenia pacjentów z PFIC jest zmniejszenie intensywnego i nieuleczalnego świądu, który może doprowadzić do potrzeby wykonania przeszczepienia wątroby (LTx)². Ponieważ świąd jest jednym z 2 wskazań do wykonania przeszczepienia wątroby u dzieci z PFIC, dzięki skutecznemu zmniejszeniu świądu, nowatorskie opcje terapeutyczne leczenia PFIC mogą potencjalnie opóźnić, lub być może zapobiec przeszczepieniu wątroby w tej populacji pacjentów. W zakresie, w jakim kwasy żółciowe przyczyniają się do postępującego uszkodzenia wątroby, obniżenie stężenia kwasów żółciowych za pomocą nowatorskich opcji terapeutycznych może również skutkować poprawą funkcji wątroby i opóźnieniem jej przeszczepienia.

Nieuleczalny świąd i brak snu, na które narażone są dzieci z PFIC mogą skutkować problemami w szkole. W związku z tym niektórzy rodzice nie są w stanie pracować lub są zmuszeni do skrócenia wymiaru godzin pracy, przez co tracą swoje dochody, wszystko po to, aby móc opiekować się swoimi dziećmi. Oczekuje się, że dzieci leczone skutecznie nowatorskimi terapiami będą mniej podatne na objawy, będą lepiej spać, a zatem będą mogły w pełni zaangażować się w szkole. Rodzeństwo również skorzysta na mniejszej liczbie zakłóceń w swoim kształceniu. Dzięki temu, że ich dzieci częściej uczęszczają do szkoły i mają coraz mniej problemów ze snaniem, ich opiekunowie będą rzadziej brać wolne w pracy i będą mogli realizować swój potencjał zawodowy.

Pani Bernadetta Skóra, mama dziecka z PFIC i reprezentantka PFIC Network w Polsce podkreśla: *Istnieją lekarstwa, które potrafią przynieść ulgę nawet w największym bólu. **Ból jest możliwy do opanowania. Świąd nie.** Dzieci cierpią, krzyczą, ponieważ ten świąd w wielu przypadkach przypomina ból. Wszystkie opcje leczenia, które są teraz dostępne dla naszych dzieci wiążą się z operacją. Jednak, wraz z pojawieniem się innowacyjnego leku na PFIC, pojawiła się dla nas nadzieja. Nadzieja na normalne dzieciństwo dla naszych dzieci, bez konieczności przeprowadzania zabiegów chirurgicznych. Nadzieja na dzieciństwo bez świądu.*

Więcej informacji:

KnowPR, Ewa Godlewska

tel.: 720 871 777

mail: ewa.godlewska@knowpr.pl

² LTx – przeszczepienie wątroby