



Mieczysław Walczak

**Pacjent z chorobą rzadką
w podstawowej opiece zdrowotnej**

Warszawa 22.03.2016 r.

Częstość występowania chorób rzadkich i ultrarzadkich

- ☑ choroby rzadkie występują z częstością < 5 przypadków na 10 000 osób
- ☑ choroby ultrarzadkie występują z częstością < 2 przypadków na 10 000 osób

Zadania lekarza podstawowej opieki zdrowotnej

- odpowiednia wiedza – edukacja studentów oraz samokształcenie lekarzy POZ w zakresie chorób rzadkich,
- kierowanie chorych z „atypowymi” objawami do odpowiednich ośrodków – poradni/oddziałów,
- koordynowanie opieki nad chorymi na choroby rzadkie,
- pomoc rodzinom tych chorych, m.in. w zakresie uzyskania odpowiednich świadczeń medycznych, społecznych i socjalnych.

Kierowanie chorych z „atypowymi” objawami do

- specjalistycznych poradni dziecięcych
- oddziałów ogólnopediatrycznych/ specjalistycznych oddziałów dziecięcych, w tym sprofilowanych na pediatrię metaboliczną,
- specjalistycznych poradni internistycznych,
- oddziałów internistycznych / specjalistycznych oddziałów internistycznych.

Program Monitorowania i Poprawy Pierwotnej Profilaktyki Wrodzonych Wad Rozwojowych w Polsce, obejmujący prowadzenie Polskiego Rejestru Wrodzonych Wad Rozwojowych (PRWWR)

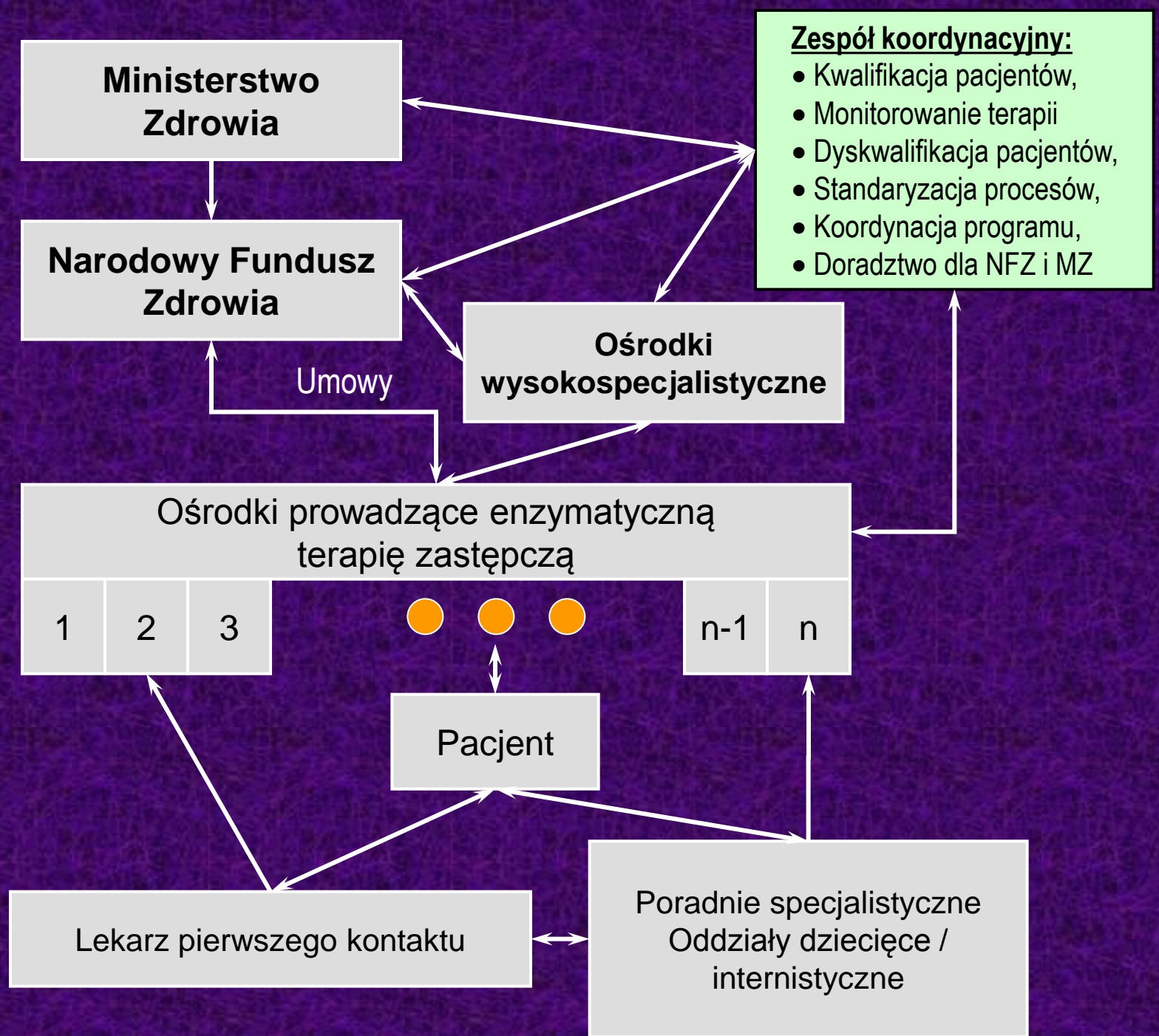
- zgłaszanie dzieci, które nie ukończyły 2 roku życia z wrodzonymi wadami rozwojowymi do rejestru,
- Kierowanie tych dzieci do odpowiednich poradni / oddziałów
- koordynator programu prof. Anna Latos-Bieleńska

Program Badań Przesiewowych Noworodków w Polsce na lata 2016-2018

- ☑ Instytut Matki i Dziecka w Warszawie
- ☑ Koordynator – dr n. med. Mariusz Ołtarzewski

Programy lekowe finansowane ze środków NFZ

- ✓ Choroba Gaucher'a – 69 przypadków
- ✓ Choroba Hurler'a – 13 przypadków
- ✓ Choroba Pompe – 34 przypadki
- ✓ Mukopolisacharydoza typu II
(Zespół Huntera) – 15 przypadków
- ✓ Mukopolisacharydoza typu VI
(Zespół Maroteaux – Lamy) – 2 przypadki
- ✓ Ciężkie wrodzone hiperhomocysteinemie – 16 przypadków
- ✓ Wczesnodziecięca postać cystynozy nefropatycznej – 3 przypadki
- ✓ Tyrozynergemia typu I – 1 przypadek



Choroba Gauchera

- częstość: ok. 1 na 40 000 żywych urodzeń
- rozpoznanie:
 - wykazanie deficytu aktywności β -glukocerebrozydazy,
 - badanie genetyczne

Choroba Gauchera

- Postać z zajęciem układu nerwowego
- Postać bez zajęcia układu nerwowego



Choroba Gauchera

- leczenie:
 - enzymatyczna terapia zastępcza (co 2 tyg.),
- wymagany udział:
 - lekarza zajmującego się wrodzonymi błędami metabolizmu
 - laryngolog/audiolog
 - ortopeda
 - neurolog
 - kardiolog
 - okulista
 - psycholog
- specjalistyczne badania (np. stężenie chitotriozydazy, USG j. brzusznej, z oceną objętości wątroby i śledziony, MRI OUN, itp.)

Choroba Pompe

- częstość: ok. 1 na 40 000 żywych urodzeń
- rozpoznanie:
 - wykazanie deficytu aktywności α -1,4-glukozydazy,
 - badanie genetyczne
- dwa typy:
 - niemowlęcego
 - dorosłych

Choroba Pompe

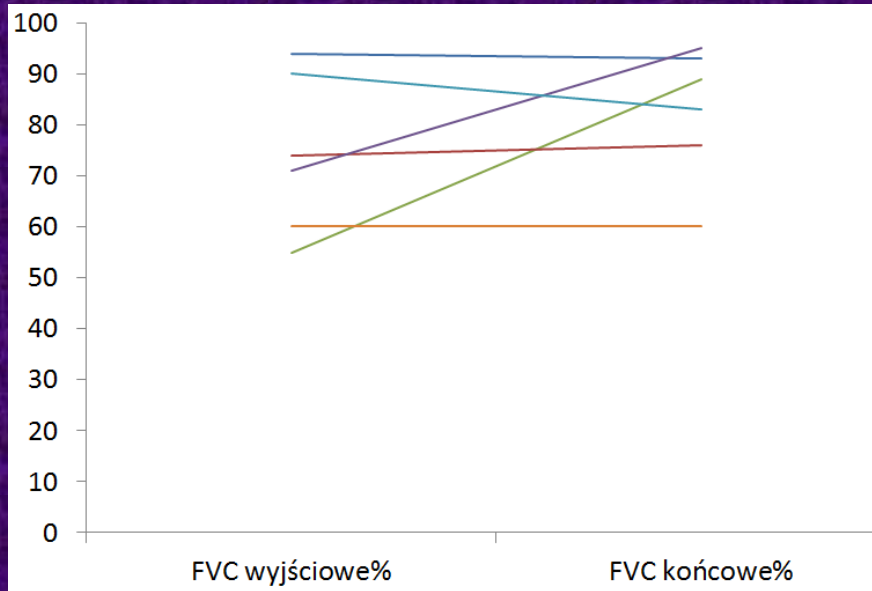
- leczenie kompleksowe:
 - enzymatyczna terapia zastępcza,
 - rehabilitacja
- wymagany udział:
 - lekarza zajmującego się wrodzonymi błędami metabolizmu
 - laryngolog/audiolog – **pneumonolog**
 - ortopeda
 - neurolog
 - **kardiolog**
 - okulista
 - psycholog

Choroba Pompe

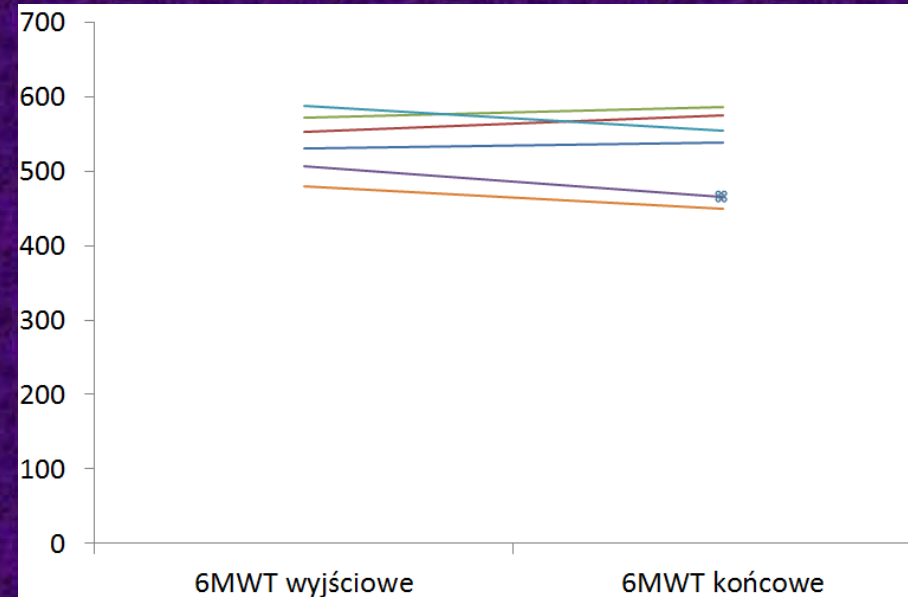
- specjalistyczne badania
 - USG układu sercowo-naczyniowego
 - EKG
 - badanie spirometryczne
 - test 3/6 min. marszu



Choroba Pompe



Zmiany należnej objętości oddechowej



Zmiany testu 6 minutowego chodu

Choroba Hurler'a

choroba Hurler/Scheie, choroba Scheie

- częstość: ok. 1 na 100 000 żywych urodzeń
- rozpoznanie:
 - wykazanie deficytu aktywności α -L-iduronidazy,
 - badanie genetyczne



Choroba Hurler'a

choroba Hurler/Scheie, choroba Scheie

- leczenie kompleksowe:
 - enzymatyczna terapia zastępcza,
 - rehabilitacja
- wymagany udział:
 - lekarza zajmującego się wrodzonymi błędami metabolizmu
 - laryngolog/audiolog
 - ortopeda
 - neurolog
 - pulmonolog
 - kardiolog
 - okulista
 - psycholog

Choroba Hunter'a

- częstość: 0,13 – 0,71 na 100 000 żywych urodzeń
- według danych Polskiego Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne, choroba ta dotyka jednego chłopca na 100 000 do 150 000 żywych urodzeń
- rozpoznanie – wykazanie deficytu aktywności sulfatazy iduronianu
- badanie genetyczne



Choroba Hunter'a



ZESPÓŁ CIEŚNI NADGARSTKA



SZTYWNOŚĆ STAWÓW

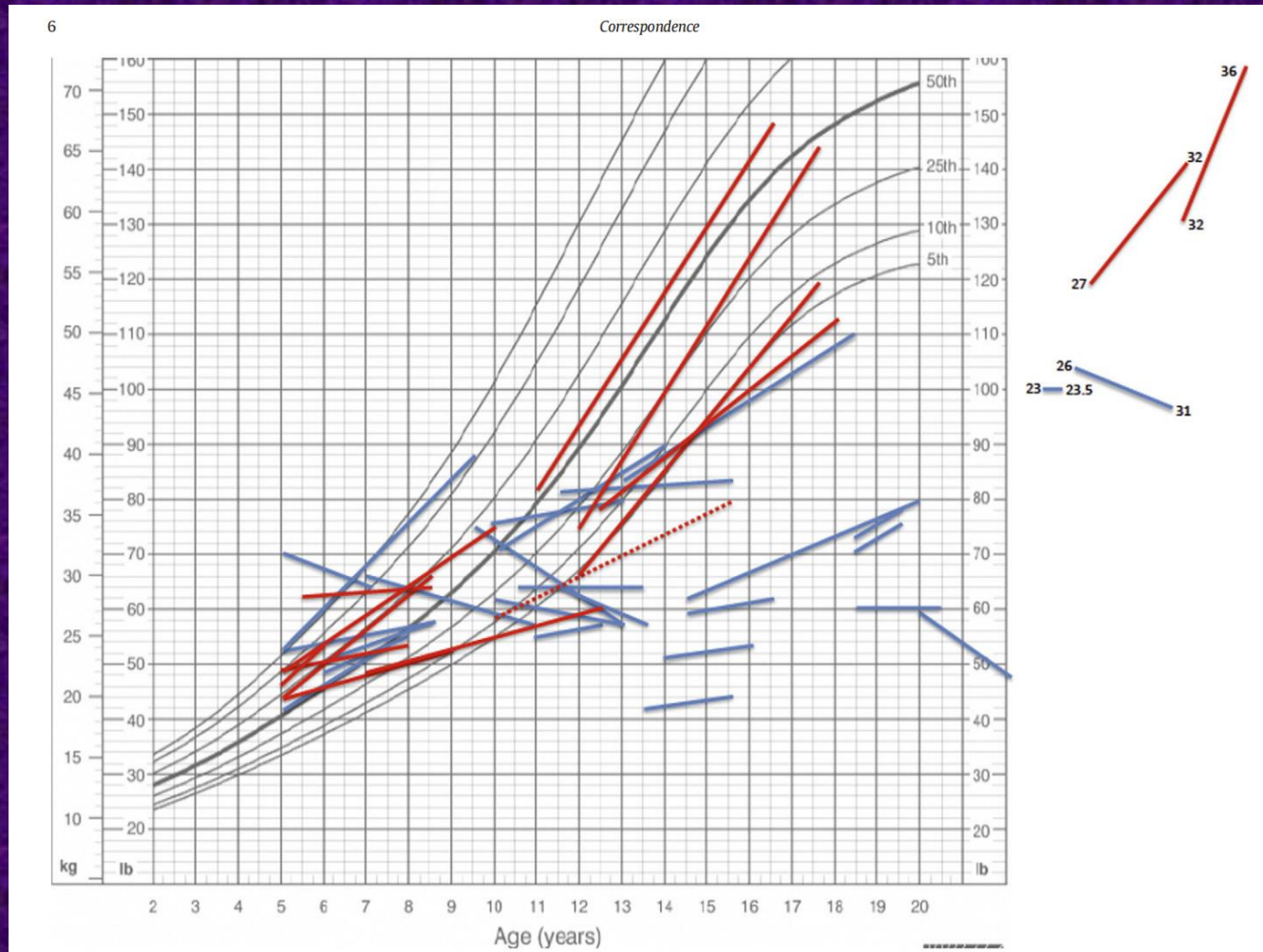


NIEPRAWIDŁOWY KSZTAŁT I WIELKOŚĆ KOŚCI

Choroba Hunter'a

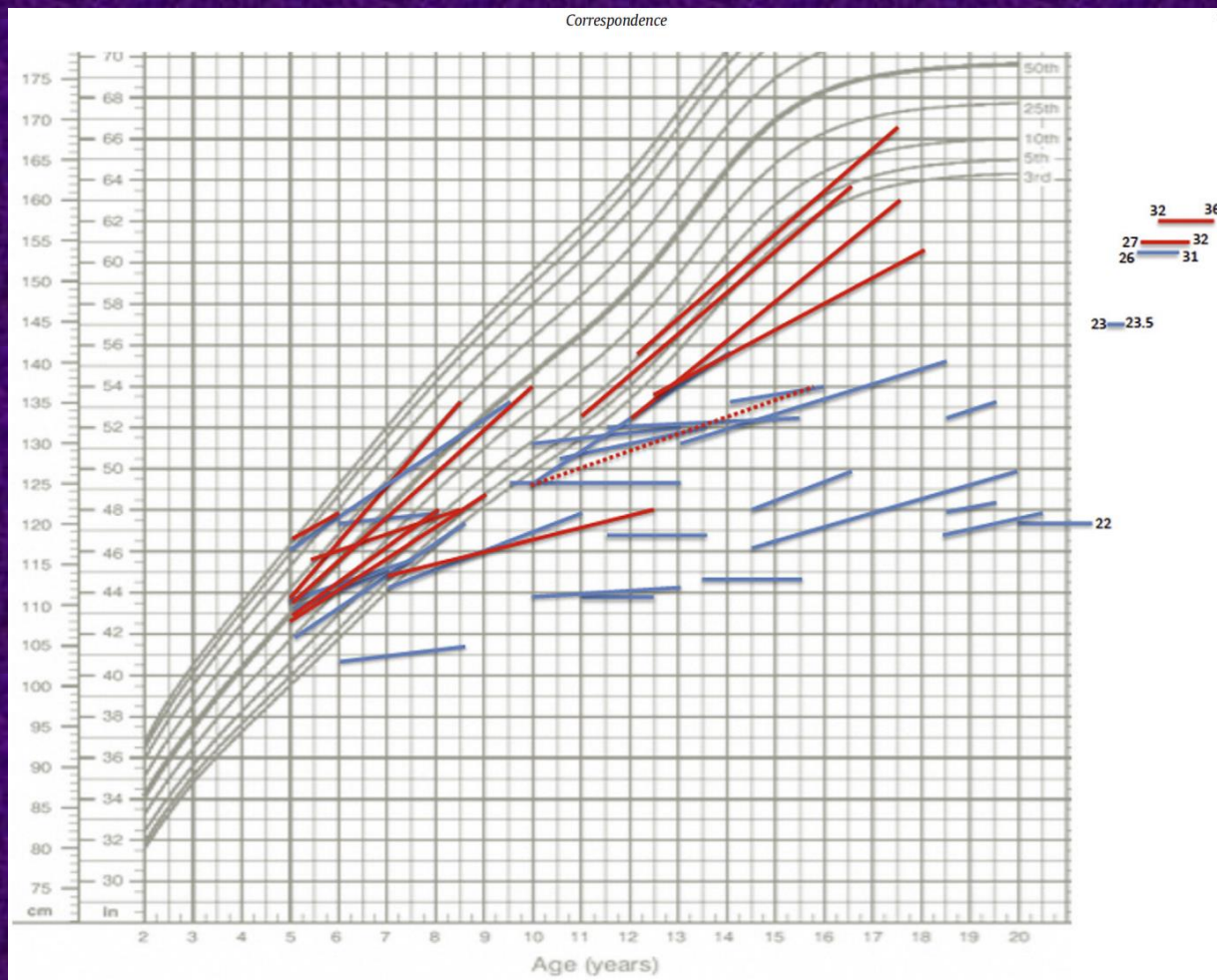
- leczenie kompleksowe:
 - enzymatyczna terapia zastępcza,
 - rehabilitacja
- wymagany udział:
 - lekarza zajmującego się wrodzonymi błędami metabolizmu
 - laryngolog/audiolog
 - ortopeda
 - neurolog
 - kardiolog
 - okulista
 - psycholog

Masa ciała pacjentów z zespołem Hunter'a leczonych enzymatyczną terapią zastępczą oraz pacjentów, u których zaprzestano leczenia



Bik-Multanowski M i wsp.: Patient's weight can decide about spending millions on enzyme replacement therapy in MPS II. Molecular Genetics and Metabolism Reports 6 (2016) 5–7

Wysokość ciała pacjentów z zespołem Hunter'a leczonych enzymatyczną terapią zastępczą oraz pacjentów, u których zaprzestano leczenia



Bik-Multanowski M i wsp.: Patient's weight can decide about spending millions on enzyme replacement therapy in MPS II. Molecular Genetics and Metabolism Reports 6 (2016) 5–7

Lekarz podstawowej opieki zdrowotnej

Wysokospecjalistyczne centra medyczne

- diagnostyczne:
 - ✓ genetyka (badanie molekularne)
 - ✓ specjalistyczne laboratoria (badania enzymatyczne, itp.)
- terapeutyczne:
 - ✓ specjalistyczne oddziały dziecięce
(kadra, baza, sprzęt — możliwości diagnostyczno-terapeutyczne ośrodka)
 - ✓ specjalistyczne oddziały dla osób dorosłych
(kadra, baza, sprzęt — możliwości diagnostyczno-terapeutyczne ośrodka)
- monitorujące terapię?

Lekarz podstawowej opieki zdrowotnej

- jednostki wspierające:
 - ✓ oddziały/centra rehabilitacji (szpitale rehabilitacyjne?)
 - ✓ dietetycy, psychologowie, itp.
 - ✓ stowarzyszenia pomocy chorym na choroby rzadkie
 - ✓ pomoc społeczna
 - ✓ świadczenia socjalne

Lekarz podstawowej opieki zdrowotnej

- propagowanie i kreowanie polityki prozdrowotnej dotyczącej pacjentów z chorobami rzadkimi na danym terenie

Wnioski

- uczelnie medyczne – działania na rzecz zwiększenia wiedzy studentów o chorobach rzadkich,
- konieczność organizowania odpowiednich szkoleń / kursów dla lekarzy POZ oraz egzekwowanie udziału tych lekarzy w takich szkoleniach,
- współpraca z placówkami specjalistycznymi w zakresie diagnozowania chorych na choroby ultrarządki oraz ich leczenia,
- pomoc w uzyskaniu odpowiednich świadczeń medycznych, społecznych i socjalnych przez tych pacjentów i przez ich rodziny.

Wnioski

- Ministerstwo Zdrowia/Narodowy Fundusz Zdrowia – zwiększenie wyceny świadczeń dla lekarzy POZ za pacjentów z przewlekłymi, skomplikowanymi chorobami rzadkimi?

Zespół Prader-Willi

- częstość: 1/ 10 000 – 25 000 urodzeń
- rozpoznanie – badanie molekularne
- leczenie – terapia kompleksowa:
 1. hormon wzrostu
 2. leczenie dietetyczne
 3. rehabilitacja



Zespół Prader-Willi

- ✓ zmniejszenie odsetka masy tłuszczowej, a zwiększenie beztłuszczowej masy ciała,
- ✓ obniżenie wskaźnika BMI,
- ✓ zwiększenia masy i siły mięśniowej,
- ✓ zwiększenie podstawowej przemiany materii,
- ✓ zwiększenia aktywności fizycznej i tolerancji wysiłku,
- ✓ poprawa wentylacji,
- ✓ zmniejszenie liczby nocnych bezdechów,
- ✓ przyspieszenie tempa wzrastania
- ✓ zwiększenie mineralizacji kośćca,
- ✓ zmniejszenie liczby nieprawidłowych reakcji emocjonalnych?

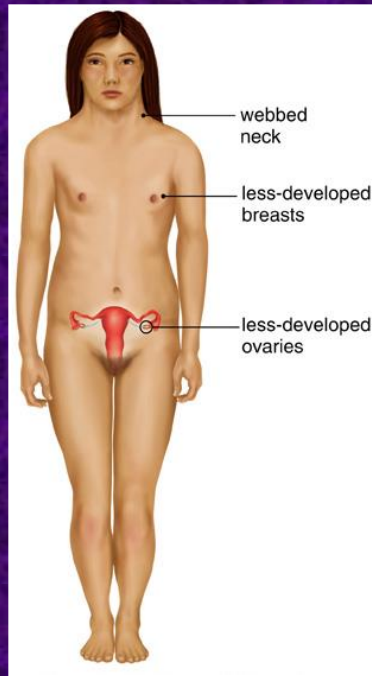
Zespół Turnera

- Częstość: 1/ 2 000 – 2 500 urodzeń dziewcząt
- Rozpoznanie – kariotyp



Zespół Turnera

- Leczenie – terapia kompleksowa:
 1. promowanie procesów wzrastania – hormon wzrostu
 2. promowanie procesów pokwitania – terapia estrogenowo – progesteronowa
 3. macierzyństwo – zapłodnienie pozaustrojowe



Programy lekowe finansowane ze środków NFZ

- ✓ Leczenie choroby Gaucher'a (ICD-10 E 75)
- ✓ Leczenie choroby Hurler (ICD-10 E 76.0)
- ✓ Leczenie choroby Pompego (ICD-10 E 74.0)
- ✓ Leczenie mukopolisacharydozy typu II (Zespół Huntera) (ICD-10 E-76.1)
- ✓ Leczenie mukopolisacharydozy typu VI (Zespół Maroteaux – Lamy) (ICD-10 E-76.2)
- ✓ Leczenie ciężkich wrodzonych hiperhomocysteinemii (ICD-10 E 72.1)
- ✓ Leczenie wczesnodziecięcej postaci cystynozy nefropatycznej (ICD-10 E 72.0)
- ✓ Leczenie tyrozynemii typu I (ICD-10 E 70.2)

Choroba Hunter'a

- Ocena skuteczności leczenia
 - poprawa wydolności fizycznej (test 6 min. marszu)
 - złagodzenie zmian narządowych (zmniejszenie objętości wątroby i śledziony, poprawa funkcji płuc – spirometria)
 - brak wpływu na rozwój psychoruchowy i intelektualny