



stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą **TTR**

Musisz być dla innych, jeśli chcesz żyć z pożytkiem dla siebie.

Seneka Młodszy



stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR

Jesteśmy grupą osób, które same lub ich członkowie rodziny cierpią na rzadką chorobę amyloidoza-TTR. Jest to bardzo rzadka rodzinna (dziedziczna), postępująca, nieodwracalna i śmiertelna choroba neurodegeneracyjna, powodowana defektem genu odpowiedzialnego za kodowanie białka TTR. Długość życia u nieleczonych pacjentów cierpiących na tą chorobę wynosi średnio 10 lat od pojawienia się objawów. Dlatego bardzo ważne jest wczesne prawidłowe rozpoznanie i wybór opcji leczenia. Ze względu na swą rzadkość diagnostyka amyloidozy-ttr to duże wyzwanie dla lekarzy. Jest to podyktowane niską wiedzą o chorobie, brakiem wyspecjalizowanych ośrodków oraz nieustaloną ścieżką leczenia amyloidozy TTR.

Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR

W 2017 roku powstało Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR, a w roku 2021 zostało zarejestrowane w Krajowym Rejestrze Sądowym jako **Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą ttr**. Celem Stowarzyszenia jest działanie na rzecz poprawy diagnostyki chorób rzadkich i poprawy dostępności do leków sierocych dla osób cierpiących na rzadkie choroby genetyczne.



**stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR**

Stowarzyszenie realizuje swoje cele poprzez:

- a)** Prowadzenie kampanii informacyjnej na rzecz powszechnego i stałego leczenia i rehabilitacji chorych z amyloidozą TTR i innych chorób rodzących zbliżone skutki biologiczne, psychiczne i społeczne.
- b)** Propagowanie tematyki dotyczącej amyloidozy TTR oraz innych chorób rodzących zbliżone skutki biologiczne, psychologiczne i społeczne w medycznych badaniach naukowych.
- c)** Wszelka działalność na rzecz wszystkich chorych i ich rodzin, w tym co do skutków choroby, mająca na celu ich wspieranie w zapobieganiu negatywnym skutkom choroby.
- d)** Działalność w zakresie kultury, edukacji, oświaty i wychowania.
- e)** Wspieranie inicjatyw społecznych.
- f)** Podejmowanie działań mających na celu ochronę zdrowia i pomoc społeczną.
- g)** umożliwienie chorym dostępu do nowoczesnych terapii lekowych amyloidozy TTR.



**stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR**

Stowarzyszenie realizuje swoje cele w ramach nieodpłatnej i odpłatnej działalności pożytku publicznego poprzez organizowanie i prowadzenie pomocy, opieki, współpracy, działalności informacyjnej, edukacyjnej, doradczej, szkoleniowej i wydawniczej lub popularyzatorskiej w poniższym zakresie:

- a) Współpraca i współdziałanie z instytucjami władzy państwowej i samorządowej.
- b) Nawiązywanie współpracy z instytucjami i organizacjami medycznymi krajowymi i zagranicznymi.
- c) Wspieranie badań naukowych dotyczących amyloidozy,
- d) Organizowanie konsultacji dla członków w zakresie leczenia chorych,
- e) Informowanie w środkach masowego przekazu o działalności Stowarzyszenia i problemach związanych z chorobą amyloidozą TTR,
- f) Organizacja konferencji, seminariów i sympozjów,
- g) Prowadzenie działalności wydawniczej, informacyjnej i promocyjnej.



stowarzyszenie rodzin z amyloidozą TTR



Co powinniśmy wiedzieć o Amyloidozie-TTR FAP?

Czym jest? TTR-FAP jest rzadko występującą, dziedziczną, postępującą chorobą, która powoduje upośledzenie układu nerwowego. U osób chorych na TTR-FAP występuje mutacja genu TTR, w wyniku której mogą powstawać nieprawidłowe i niestabilne formy białka transtyretyny. Takie nieprawidłowe białka mogą ulegać akumulacji i tworzyć nitkowate struktury zwane włóknami amyloidowymi.

Włókna amyloidowe mogą tworzyć złogi się w określonych częściach układu nerwowego, zwanych obwodowym układem nerwowym. Takie złogi mogą również tworzyć się w innych częściach ciała, np. w sercu, nerkach lub oczach. Mogą one zakłócać czynności narządów ciała, powodując występowanie różnych objawów.

Jaka jest tego przyczyna? Główną przyczyną występowania są rodzinne uwarunkowania genetyczne. Oznacza to, że choroba ta może zostać odziedziczona po biologicznych rodzicach, nawet jeśli u żadnego z nich nie wystąpiły jej objawy. U niektórych pacjentów wywiad rodzinny może być pomocny we wczesnym rozpoznaniu choroby. Dlatego ważna jest rozmowa z członkami rodziny na temat choroby TTR-FAP i jej objawów.

Jakie są objawy? U osób chorych na TTR-FAP występują zasadniczo dwa rodzaje objawów:

- Objawy ze strony układu czuciowo-ruchowego. Na przykład, uczucie drętwienia i mrowienia w kończynach górnych i dolnych.
- Objawy ze strony autonomicznego układu nerwowego. Objawy mimowolne, np. trudności z oddawaniem moczu, niezamierzone obniżenie masy ciała i/lub biegunki i zaparcia występujące naprzemiennie.

Pierwsze objawy mogą pojawić się już w wieku 30 lat, ale mogą też pojawić się później, w zależności od kilku czynników. Objawy kliniczne i początek choroby mogą być różne u różnych osób. UWAGA: TTR-FAP może być podobna do innych chorób. Choroba jest często błędnie diagnozowana, ponieważ jej objawy mogą być podobne do innych chorób atakujących układ nerwowy.



Ta sama osoba
przed i w trakcie choroby

Informuj o wszystkim swoich lekarzy

Być może odwiedzałeś różnych lekarzy w poszukiwaniu sposobu leczenia objawów, które mogą być powiązane z TTR-FAP. Bardzo ważne jest, aby przekazać lekarzowi wszystkie informacje i nie pomijać niczego, chociaż mogłoby się to wydawać niezwiązane i nieistotne.

Badania

W zależności od występujących objawów lekarz może zlecić wykonanie różnych badań, aby dowiedzieć się więcej o twojej chorobie i o tym, które narządy zostały zaatakowane.

Jeśli jeszcze o tym nie rozmawialiście, zapytaj lekarza o dwa badania:

Badania genetyczne

Badanie krwi, dzięki któremu można zidentyfikować zmieniony gen białka TTR, powodujący wystąpienie choroby.

Biopsja tkanki

Lekarz pobiera mały kawałek tkanki (np. tłuszczowej) i sprawdza, czy nie zawiera on nagromadzonych nitkowatych struktur zwanych włóknami amyloidowymi powodującymi chorobę.



stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR

Amyloidoza serca (amyloidoza transtyretynowa z kardiomiopatią, ATTR-CM) to ultrarzadka choroba genetyczna. Gdy serce jest w dużym stopniu zajęte amyloidem, zaczyna się bardzo szybka progresja objawów niewydolności serca i nieodwracalne uszkodzenie mięśnia sercowego. Z tego względu tak ważne jest szybkie rozpoznanie choroby i rozpoczęcie terapii przyczynowej.

Amyloidoza transtyretynowa jest chorobą wywodzącą się z wątroby, ale narządem najbardziej dotkniętym procesem chorobowym jest właśnie serce, w którym odkładają się międzykomórkowo włókna amyloidu.





**stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR**



Wczesne rozpoznanie ATTR-CM jest niezwykle istotne, ponieważ rokowanie pogarsza się gwałtownie wraz z dalszym odkładaniem się złogów amyloidowych, późniejszą postępującą dysfunkcją narządów i znacznym obniżeniem jakości życia. Zaawansowane stadium ATTR-CM u nieleczonych pacjentów wiąże się z poważnymi powikłaniami kardiologicznymi i gorszą medianą przeżycia. Po rozpoznaniu mediana przeżycia nieleczonych pacjentów z ATTR-CM wynosi w przybliżeniu od 2 lat do 3,5 roku. Wczesne, trafne rozpoznanie ATTR-CM może przynieść korzyści w opiece nad pacjentem i umożliwić osiągnięcie lepszych wyników leczenia.



stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR

W diagnostyce amyloidozy serca głównym problemem jest mała świadomość istnienia tej choroby. Przede wszystkim należałoby więc zacząć od szerzenia wiedzy na jej temat wśród lekarzy, również kardiologów. Kolejnym krokiem jest czujność diagnostyczna, a więc znajomość sygnałów alarmowych, sugerujących rozwój choroby (tzw. ang. red flags). Spełnienie tych dwóch warunków jest kluczowe.





stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR

Nadzieję dla chorych na amyloidozę serca stwarza leczenie przyczynowe **tafamidisem**.

Tafamidis został zarejestrowany do leczenia kardiomiopatii w przebiegu amyloidozy transtyretynowe przez FDA w USA w 2018 r., a w 2020 r. przez Europejską Agencję Leków (EMA). Lek stabilizuje tetramery transtyretyny, czyli zapobiega tworzeniu włókien amyloidu, ale działa w sposób selektywny, nie ma działania przeciwzapalnego. **Tafamidis** spowalnia postęp choroby, zatrzymując produkcję amyloidu, który już się nie odkłada w narządach, zwłaszcza w sercu. Hamuje postęp amyloidozy transtyretynowej, ale nie usuwa złogów amyloidu, które już są w sercu. Dlatego jest niesłychanie ważne, aby był zastosowany na jak najwcześniejszym etapie choroby. **Przypomnijmy, że przed wprowadzeniem tej terapii średni czas przeżycia chorych od momentu rozpoznania choroby wynosił od 2 do 6 lat.**

W Polsce **tafamidis** jest stosowany w ramach terapii charytatywnej, finansowanej przez producenta w dwóch ośrodkach – w Krakowie, w szpitalu im. Jana Pawła II, oraz w Narodowym Instytucie Kardiologii w Aninie. **Ogólnie leczonych jest ok. 33 pacjentów.** Program wczesnego dostępu wykazał, że najmłodszy zakwalifikowany pacjent miał 47 lat, a najstarszy 79 lat.



stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR

Rehabilitacja i odżywianie

Aktywność ruchowa:

- ćwiczenia o umiarkowanym stopniu trudności
- pływanie
- spacer
- nordic walking
- lekkie masaże
- joga - ćwiczenia rozciągające
- zredukować stres; stosować odpowiednie ćwiczenia



Dieta i żywienie:

- ograniczenie potraw i przypraw ostrych
- ograniczenie mięs i potraw smażonych
- ograniczenie spożycia soli
- zwiększenie spożycia warzyw i owoców
- ograniczenie spożycia tłuszczów mlecznych (masło, śmietana, tłuste sery) oraz przetworzonych wyrobów piekarniczych
- Zwiększenie dziennego spożycia wody (niskosodowa woda mineralna niegazowana)



Wsparcie mentalne



stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR

Bardzo ważną kwestią, która jest często pomijana w procesie leczenia amyloidozy ttr, jak również innych chorób tego typu, jest kwestia wsparcia mentalnego. Pacjenci, którzy otrzymują diagnozę, która w naszych realiach z powodu braku otwartego dostępu do terapii lekowych jest tak naprawdę krótkotrwałym odroczeniem wyroku.

Oprócz diagnostyki i leczenia niezbędna jest pomoc w zakresie wsparcia mentalnego zarówno dla pacjentów jak i rodziny i bliskich. Depresja, załamanie nerwowe, długotrwały stres, brak nadziei na leczenie dodatkowo wpływają na rozwój procesu chorobowego oraz obniżają komfort życia w chorobie.

Konieczna jest współpraca specjalistyczna w zakresie terapii psychologicznych mających na celu wzmocnienie i ustabilizowanie sfery psychicznej pacjenta i jego rodziny.





**stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR**



Minister Zdrowia

Warszawa, 19 sierpnia 2022

PLR.4504.828.2022.AJ

Pan
Zbigniew Pawłowski
Prezes Stowarzyszenia
rodzin z amyloidozą TTR
Dąbrowa Szlachecka
ul. Wspólna 2
32-070 Czernichów
attr.stow.prezes@gmail.com

Szanowny Panie Prezesie,

w odpowiedzi na wiadomość z 28 lipca br. w sprawie leku Vyndaqel i leczenia amyloidozy TRR, Minister Zdrowia uprzejmie prosi o przyjęcie informacji leżących w kompetencjach.

W pierwszej kolejności należy zapewnić, iż Ministerstwo Zdrowia nieustannie dąży do zapewnienia jak najszerzego dostępu do nowoczesnych technologii lekowych dla pacjentów z chorobami rzadkimi.

Ograniczeniami, które nie pozwalają natychmiastowo udostępnić polskim pacjentom wszystkich produktów leczniczych jest zasobność budżetu państwa oraz niejednokrotnie brak złożenia wniosku o objęcie refundacją leku w konkretnym wskazaniu klinicznym.

Wyłącznie wpłynięcie wniosku złożonego przez podmiot odpowiedzialny (firmę farmaceutyczną) uruchamia procedurę obejmowania leku refundacją.

Ministerstwo Zdrowia wychodzi naprzeciw oczekiwaniom i potrzebom społecznym, ukierunkowanym na poszerzanie dostępu do nowoczesnych metod leczenia i leków, zapewniających skuteczną diagnostykę i terapię, a także uzyskiwania świadczeń opieki zdrowotnej, w szczególności przez dzieci oraz innych pacjentów cierpiące na choroby rzadkie i nowotworowe, w nowoczesnych szpitalach, a w razie konieczności również i poza granicami Rzeczypospolitej Polskiej.



**stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR**



stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR

(...) wnioskodawca złożył wniosek o ponowne rozpatrzenie sprawy. W postępowaniu II instancji nie mogą brać udziału osoby, które na jakimkolwiek etapie zajmowały się przedmiotową sprawą. Jednocześnie, w procesie drugiej instancji nie może być rozpatrywana nowa oferta cenowa.

Warto dodać, iż Prezes Agencji wydał w przedmiotowej sprawie Rekomendację nr 141/2021 z dnia 23 grudnia 2021 r., w której **nie rekomenduje objęcia refundacją produktu**. Na przedstawione rozstrzygnięcie w znacznej mierze wpływa fakt, że objęcie refundacją leku Vyndaqel spowoduje znaczny wzrost wydatków podmiotu zobowiązanego do finansowania świadczeń ze środków publicznych.

Również Rada Przejrzystości działająca przy Prezesie Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji **nie rekomenduje objęcia refundacją produktu**. Stanowisko nr 143/2021 z dnia 20 grudnia 2021 r.



stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR

Liczebność populacji

Populacja została określona na podstawie indywidualnych identyfikatorów pacjenta (zanonimizowana wersja numeru PESEL). Analizowany zakres danych obejmuje okres między styczniem 2014 r. a grudniem 2020 r.

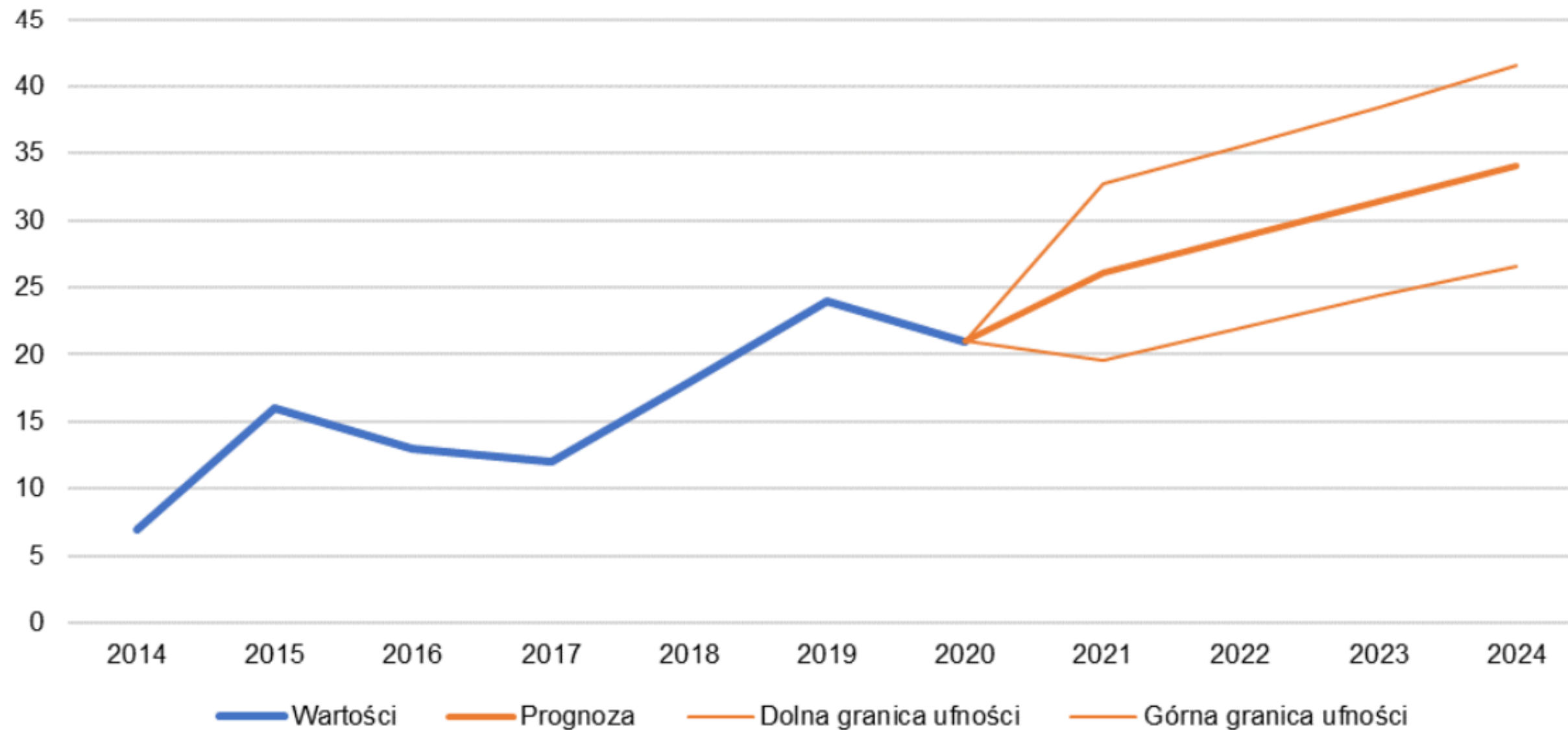
Tabela 5. Liczebność populacji z pierwszorazową diagnozą kardiomiopatii w przebiegu amyloidozy na przestrzeni lat 2014-2020 w podziale na lata sprawozdawcze oraz płeć

Płeć	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	Suma
K	3 42,86%	7 43,75%	8 61,54%	7 58,33%	5 27,78%	10 41,67%	9 42,86%	49 44,14%
M	4 57,14%	9 56,25%	5 38,46%	5 41,67%	13 72,22%	14 58,33%	12 57,14%	62 55,86%
Suma	7	16 + 69,57%	13 + 36,11%	12 + 25%	18 + 27,27%	24 + 26,67%	21 + 18,92%	111

odsetki wyrażone procentem w ramach wierszy z etykietami płci „K” i „M” oznaczają udział kobiet/mężczyzn w populacji włączanej do programu w danym roku

odsetki wyrażone procentem w wierszu „Suma” oznaczają przyrost roczny populacji włączanej w roku X względem roku poprzedniego (X-1)

Zidentyfikowano łącznie 111 pacjentów, którzy zostali sprawozdawani między styczniem 2014 roku a grudniem



Rysunek 1. Prognoza liczby nowo rozpoznanych pacjentów na podstawie danych pozyskanych od NFZ, prognoza na lata 2021-2024

Analiza danych wykazała, że w ciągu kolejnych 4 lat liczba nowych rozpoznań będzie wykazywać trend wzrostowy, mając na uwadze średnią liczbę nowych rozpoznań w latach 2014-2020, która wyniosła 15,86, oszacowano, że w kolejnych latach średnia wzrośnie do poziomu 28,26 (niemal podwojenie średniej). Spodziewany przyrost roczny populacji docelowej może wynosić między 20 a 42 pacjentów, oszacowanie to wydaje się być wiarygodne wobec dostępnych danych.



stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR

W tabeli przedstawiono szczegółowe wyniki będące szacunkiem nowych rozpoznań w kolejnych latach.

Tabela 6. Prognoza liczebności populacji nowo rozpoznanych pacjentów, na lata 2021-2024

Rok	Prognoza	Dolna granica przedziału ufności	Górna granica przedziału ufności
2021	26	19,52	32,75
2022	29	22,02	35,51
2023	31	24,37	38,42
2024	34	26,52	41,52

Charakterystyka populacji

Korzystając z dostępnych danych oszacowano również charakterystykę wieku populacji pacjentów z analizowanym wskazaniem. Wyliczono średni wiek pacjentów w populacji ogółem, w populacji nowo diagnozowanej w każdym roku oraz z uwzględnieniem podziału na płeć pacjentów.



**stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR**

Ośrodki diagnostyki i leczenia



Amyloidoza attr
Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II, Oddział
Kliniczny Chorób Serca i Naczyń z Pododdziałem Intensywnego
Nadzoru Kardiologicznego

ul. Prądnicka 80
31-215 Kraków



Amyloidoza attr
Narodowy Instytut Kardiologii Stefana Kardynała Wyszyńskiego,
Państwowy Instytut Badawczy Oddział Kardiomiopatii

ul. Alpejska 42
04-628 Warszawa



Amyloidoza al | Amyloidoza attr
Centrum Amyloidozy na UCK WUM Klinika Hematologii,
Transplantologii i Chorób Wewnętrznych Warszawski Uniwersytet
Medyczny

ul. Banacha 1A
02-097 Warszawa



Amyloidoza al | Amyloidoza attr
II Klinika Kardiologii i Elektroterapii Serca

ul. Smoluchowskiego 17
80-214 Gdańsk
Budynek CMN, III piętro



Amyloidoza al | Amyloidoza attr
Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu Instytut
Chorób Serca

wyb. Ludwika Pasteura 1
50-367 Wrocław



Amyloidoza al | Amyloidoza attr
Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej Centralny Szpital
Kliniczny Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

ul. Pomorska 251
92-213 Łódź



AMYLOIDOZA SERCA Z PERSPEKTYWY PACJENTA

Warszawa, Czerwiec 2022





**stowarzyszenie
rodzin
z amyloidozą TTR**

Nie my wybieramy chorobę tylko choroba wybiera nas. Najczęściej nie mamy na to żadnego wpływu, tak jak w przypadku chorób dziedzicznych. Życie stawia nas przed wyborem negacji lub akceptacji i zrozumienia faktu bycia chorym. Możemy się zamknąć w sobie albo otwarcie i wspólnie z rodziną, bliskimi, znajomymi stawić temu czoła. Bycie chorym to nie koniec świata, to bardzo często zmiana sposobu myślenia, działania, a przede wszystkim zmiana postrzegania życia i otaczającej nas rzeczywistości. Zmieniamy się, ale to od nas zależy jak przejdziemy przez ten bardzo trudny do akceptacji moment. Choroba wprowadza w nasze życie szereg ograniczeń fizycznych i mentalnych. Bardzo często towarzyszy temu depresja i uczucie bezsilności oraz złości. Choroba i jej skutki oddziałują nie tylko na samych chorych, ale przede wszystkim na rodzinę, najbliższych i otoczenie. Pomoc i wsparcie bliskich pozwala wyzwolić w nas ogromne pokłady siły w konfrontacji z chorobą i jej skutkami, bo "choruje" nie tylko pacjent, ale cała rodzina. Z chorobą należy walczyć poprzez zmianę trybu życia, tempa, dostosowanie się do rygorystycznych zaleceń lekarzy, ale co najważniejsze, chorobę i jej skutki musimy zaakceptować i musimy się z nią "zaprzyjaźnić". Tak naprawdę chory to po prostu człowiek "zdrowy inaczej". Zrozumienie tego faktu i wsparcie bliskich daje szansę i nadzieję na mentalne pokonanie każdej choroby, a to jest najważniejsze.

Zbigniew Pawłowski



Dziękuję za uwagę
Zapraszamy na stronę stowarzyszenia:
<http://amyloidozattr.pl/>

Źródła:

- Raport pt. Amyloidoz serca z perspektywy pacjenta. Instytut Praw Pacjenta i Edukacji Zdrowotnej. Warszawa, czerwiec 2022.
- Wniosek o objęcie refundacją produktu leczniczego Vyndaqel (tafamidis). Warszawa, grudzień 2021.
- <https://attr.edu.pl/leczenie>
- <https://amyloidoz.edu.pl/osrodki-leczenia/>