



Edukacja zarówno pacjentów, jak i lekarzy, przyspieszenie diagnostyki, dostęp do specjalistycznej opieki, rehabilitacji neurologicznej oraz systemowego wsparcia psychologicznego, a przede wszystkim – do nowoczesnych terapii genowych będących standardem terapeutycznym w Unii Europejskiej. Na takie potrzeby osób chorujących na dziedziczną amyloidozę transtyretynową wskazuje Zbigniew Pawłowski, prezes Stowarzyszenia Rodzin Pacjentów z Amyloidozą TTR, który sam cierpi na tę chorobę. Pan Zbigniew jest z wykształcenia nauczycielem WF, przez całe życie był bardzo aktywny, systematycznie biegał, jeździł na nartach, chodził po górach. Dziś z trudem wychodzi na dłuższy spacer. Ale, jak zaznacza, ma szczęście, że żyje – bo stosunkowo szybko rozpoczął leczenie. Dzięki terapii wciąż normalnie funkcjonuje i pracuje zawodowo – jako dyrektor szkoły.

Choruje Pan na ultra rzadką chorobę – dziedziczną amyloidozę transtyretynową (ATTR). Co to za choroba?

Jest to choroba genetyczna, której przyczyną są mutacje w genie TTR. W wyniku tych mutacji, w wątrobie produkowane jest nieprawidłowe białko o nazwie transtyretyna. U osoby zdrowej białko to pełni funkcję transportową,

czyli łączy się z różnymi substancjami i transportuje je – wraz z krwią – do różnych narządów. U osoby chorej transtyretyna jest bardzo nietrwała, rozpada się, a z produktów jej rozpadu tworzą się toksyczne włókna amyloidowe, które oklejają różne narządy. Rezultatem nagromadzenia złogów amyloidów są nieodwracalne uszkodzenia tych narządów.

Jakie są objawy amyloidozy transtyretynowej?

Objawy mogą się znacznie różnić u poszczególnych osób, ale zazwyczaj obejmują problemy związane z nerwami obwodowymi i sercem. Pacjenci mogą odczuwać drętwienie i mrowienie w dłoniach i stopach, utratę czucia w kończynach lub nadwrażliwość na ból, osłabienie i skurcze mięśni, a także ogólne zmęczenie i słabość. U różnych osób choroba postępuje w różnym tempie, ale z biegiem czasu pojawiają się trudności z chodzeniem, problemy trawienne, takie jak nasilone biegunki lub zaparcia, utrata masy ciała. U wszystkich chorych występuje kardiomiopatia czyli niewydolność serca. Amyloidoza wpływa również na nerki i inne narządy. Amyloidoza transtyretynowa (ATTR) jest wyniszczającą, postępującą chorobą, a długość życia u nieleczonych pacjentów cierpiących na tę chorobę wynosi średnio 10 lat od pojawienia się objawów. Według danych z różnych publikacji, zarówno polskich jak i zagranicznych, mediana życia pacjenta od wystąpienia objawów to zaledwie 3-6 lat! Wynika to z osłabienia mięśnia sercowego tj. jego usztywnienia, a co za tym idzie zatrzymania jego pracy, co jest przyczyną śmierci. Dlatego bardzo ważne jest wczesne prawidłowe rozpoznanie oraz rozpoczęcie leczenia. Niestety, ze względu na rzadkość występowania, diagnostyka amyloidozy TTR jest dużym wyzwaniem dla lekarzy. W oparciu o rozmowy z członkami naszego stowarzyszenia, mogę stwierdzić, że statystyczna ścieżka diagnostyczna pacjenta z amyloidozą TTR, to wizyty u minimum pięciu lekarzy różnych specjalności, przy czym minimum trzech z tych lekarzy to neurologi.

A jak to wyglądało u Pana?

Pierwsze niepokojące objawy zauważyłem około siedmiu lat temu podczas biegania: czułem się tak, jakby ktoś przywiązał mi do nóg odważniki. Początkowo sądziłem, że jest to spowodowane dłuższą przerwą w ćwiczeniach, jednak objawy nasilały się i w związku z tym zacząłem szukać pomocy medycznej. Byłem u kilku lekarzy, dopiero piąty z nich – neurolog – początkowo podejrzewał boreliozę, ale po jej wykluczeniu, zlecił wykonanie testu EMG. Jest to badanie elektrofizjologiczne, pozwalające na ocenę

funkcjonowania mięśni, a także nerwów. Test EMG wykazał uszkodzenie nerwów, w związku z tym trafiłem na oddział neurologiczny. Po trzech pobytach w szpitalu, podczas których pogłębiano diagnostykę, postawiono diagnozę: polineuropatia o nieustalonej przyczynie. Polineuropatia to uszkodzenie wielu nerwów obwodowych. Po wyjściu ze szpitala pojawiły się poważne zaburzenia żołądkowe, więc zostałem ponownie hospitalizowany. Wtedy jeden z lekarzy przypomniał sobie, że niedawno podczas kongresu medycznego słyszał o takiej chorobie jak amyloidoza transtyretynowa. Połączył moje objawy w całość i zlecił diagnostykę genetyczną w tym kierunku. I wreszcie udało się postawić prawidłową diagnozę, czyli dziedziczna amyloidoza transtyretynowa z kardiomiopatią. Okazało się, że amyloid okleja zarówno moje nerwy obwodowe, jak i serce, choć zupełnie nie odczuwałem objawów kardiologicznych.

Wówczas ta choroba była bardzo mało znana, brakowało jakichkolwiek informacji, nie było też żadnej opcji leczenia farmakologicznego. Ze względu na zaawansowanie choroby zostałem w szpitalu im. Jana Pawła II w Krakowie zakwalifikowany do równoczesnego przeszczepu wątroby i serca. Badania przeprowadzone w szpitalu na ul. Banacha w Warszawie określiły jednak stan mojego serca na jeszcze w miarę dobry (co wynikało z mojego aktywnego trybu życia) i zakwalifikowano mnie „tylko” do przeszczepu wątroby. To najbardziej radykalna metoda leczenia, polegająca na usunięciu wątroby, która produkuje nieprawidłową transtyretynę. Przez ponad rok oczekiwałem na wątrobę do przeszczepienia dla mnie, która pojawiła się w szczycie pandemii COVID-19. Miałem jednak akurat wtedy objawy infekcji, nie było wiadomo, czy to nie COVID, więc transplantacja musiała zostać odroczone. W tym czasie rozpoczął się w Polsce program tzw. wczesnego dostępu do jednego z leków zarejestrowanych w ATTR, sponsorowany przez producenta tego leku. Zostałem zakwalifikowany do tego programu i rozpocząłem farmakoterapię. I przeszczep okazał się niepotrzebny. Po pewnym czasie to leczenie także okazało się niewystarczające i obecnie otrzymuję dodatkowo terapię genową w ramach procedury RDTL (ratunkowego dostępu do terapii lekowej). Dzięki podjętemu leczeniu, wciąż mogę funkcjonować i pracować, choć oczywiście mam pewne ograniczenia. Kiedyś byłem bardzo aktywny, uprawiałem sport, teraz nie jestem w stanie iść na dłuższy spacer.

Ponieważ ATTR jest chorobą genetyczną, istnieje wysokie prawdopodobieństwo, że chorować na nią będą członkowie rodziny. W mojej

rodzinie zmutowany gen mają moje córki i bratanica. Reszta rodziny nie chce się zbadać ze strachu przed diagnozą. Wiedząc o tym, jak przebiega ta choroba i jakie ma konsekwencje, wolą ją wypierać.

Co można zrobić, aby skrócić „odyseję diagnostyczną” i pacjenci z amyloidozą mieli szybciej stawiane rozpoznanie?

Przede wszystkim konieczna jest systematyczna edukacja lekarzy w kwestii chorób rzadkich. Symptomy mogą być bowiem podobne w wielu chorobach, ale skuteczna diagnostyka decyduje o skierowaniu pacjenta na właściwą ścieżkę oraz daje szansę na szybsze rozpoczęcie procesu leczenia, a to dla nas oznacza przeżycie. Zdecydowanie najlepszą i najskuteczniejszą metodą na szybką diagnozę jest pełna współpraca pomiędzy lekarzami specjalistami tj. kardiologami, neurologami, gastrologami, hepatologami oraz lekarzami pierwszego kontaktu. Każdy z lekarzy powinien mieć wgląd do pełnej dokumentacji medycznej pacjenta, aby móc ją przeanalizować, powiązać ze sobą różne dane i czynniki, i wyciągnąć wnioski. Na pewno istotna jest też poprawa dostępu do lekarzy, zwłaszcza do neurologów.

Jak można leczyć amyloidozę TTR? Mówił Pan o przeszczepie wątroby oraz o farmakoterapii...

My, chorzy na amyloidozę TTR, od czterech lat walczyliśmy o dostęp do przynajmniej jednej terapii lekowej, która skutecznie spowolni rozwój choroby i wydłuży czas przeżywalności o kilka lat. Od 1 lipca 2024 roku jedna z czterech terapii zarejestrowanych w Unii Europejskiej jest refundowana w Polsce w ramach programu lekowego. To duży nasz sukces. Wskazaniem do zastosowania tego refundowanego leczenia jest kardiomiopatia w przebiegu amyloidozy transtyretynowej. Dzięki temu około 130 osób ma szansę na życie. Wciąż jednak na refundację leków czekają pacjenci z polineuropatią w przebiegu amyloidozy TTR. Ci pacjenci mają oprócz uszkodzonego serca, także uszkodzone nerwy obwodowe i dla nich skuteczność refundowanego leku nie jest wystarczająca.

Dlaczego ważne jest, aby u pacjentów z amyloidozą TTR leczyć uszkodzenia nerwów czyli polineuropatię?

Polineuropatia jest przyczyną problemów z poruszaniem się czy trawieniem, jest zatem bardzo obciążająca, zarówno dla pacjentów, jak i ich opiekunów i rodziny. Objawy polineuropatii negatywnie wpływają na niezależność pacjentów, a ich postępujący charakter wiąże się z trudnościami w życiu

codziennym oraz rosnącą potrzebą pomocy ze strony opiekunów. Nierzadko powoduje to problemy w relacjach. Znaczna część chorych nie jest w stanie wykonywać wielu prac domowych, staje się też niezdolna do pracy zawodowej, co w konsekwencji powoduje pogorszenie sytuacji finansowej. Zarówno osoby chore, jak i ich bliscy doświadczają depresji, poczucia lęku i zmęczenia. Z tych względów, oprócz dostępu do nowoczesnych terapii, bardzo ważna jest poprawa dostępu do rehabilitacji neurologicznej oraz do opieki psychologicznej. Spełnienie tych niezaspokojonych obecnie potrzeb pozwoli na wydłużenie i poprawę komfortu życia chorych na amyloidozę TTR. Będzie to miało także niezaprzeczone korzyści społeczne – ograniczy liczbę hospitalizacji oraz liczbę rent inwalidzkich, a pacjentom pozwoli dłużej pracować, płacić składki i spełniać się społecznie. Dlatego warto zadbać o zaspokojenie tych potrzeb, zwłaszcza że nie dotyczą one setek czy tysięcy pacjentów, a garstki osób. My, chorzy na amyloidozę transtyretynową z polineuropatią bardzo liczymy na zrozumienie dla naszej sytuacji.

Jest Pan prezesem Stowarzyszenia Rodzin Pacjentów z Amyloidozą TTR. Czym zajmuje się ta organizacja?

Nasze Stowarzyszenie jest organizacją zrzeszającą osoby chorujące na chorobę amyloidoza TTR oraz członków rodzin, osoby obarczone genetycznie potencjalną możliwością zachorowania, oraz inne osoby zainteresowane pomocą w leczeniu chorych i zwalczaniu skutków choroby. Aktywnie zabiegamy o dostęp do farmakoterapii i robimy wszystko, aby skrócić ścieżkę diagnostyczną pacjentów z ATTR. M.in. temu służą rzetelne informacje, które publikujemy na naszej stronie internetowej: <https://amyloidozattr.pl>. Jesteśmy też skrzynką kontaktową oraz grupą wsparcia dla wielu chorych. Nie ma miesiąca, aby ktoś do nas nie zadzwonił lub nie napisał – wtedy od razu uruchamiamy naszych lekarzy prowadzących i wskazujemy, jakie ewentualnie badania należy wykonać w kierunku ATTR. Dzięki temu, ścieżka diagnostyczna skraca się do kilku tygodni, podczas gdy przed 2018 r., czyli przez założeniem naszego Stowarzyszenia, uzyskanie diagnozy trwało nawet 8 lat! Widzimy też, jak ważne jest wsparcie psychologiczne i emocjonalne, które dajemy pacjentom. Czasem kilka zdań może zdziałać cuda, dać nadzieję i zmobilizować do walki o swoje życie! Właśnie to jest sensem naszej pracy i działania. Bo wierzę, że pomaganie zmienia nas i świat na lepsze.