

Nadzieja dla chorych na jedną z najrzadszych chorób krwi

20 kwietnia 2025

Jedna z najrzadszych chorób krwi – wrodzona zakrzepowa płamica małopłytkowa (cTTP) – może nagle zagrozić zdrowiu i życiu młodych osób, przypominają eksperci. Ich zdaniem szansą na powrót do normalności – bez uciążliwych objawów i wizyt w szpitalu – jest dla chorych enzymatyczna terapia zastępcza.

Eksperti i pacjenci mówili o tym w czwartek na konferencji prasowej w Warszawie.

Wrodzona zakrzepowa płamica małopłytkowa (cTTP) to jedna z najrzadszych chorób układu krwiotwórczego, uwarunkowana genetycznie. Szacuje się, że występuje u jednej na 1 mln osób. Z powodu mutacji genetycznej w organizmie chorych na cTTP nie jest produkowany enzym ADAMTS13 – tłumaczyła obecna na spotkaniu hematolog dr Joanna Zdziarska z Kliniki Hematologii Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie. W rezultacie duże cząsteczki białka o nazwie czynnik von Willebranda nie są rozcinane i dochodzi do „sklejania się” płytek krwi; powstają zakrzepy w małych naczyniach krwionośnych.

Prowadzi to do wystąpienia tzw. rzutu choroby, czyli zaostrzenia jej objawów. Dr Zdziarska porównała mikrozakrzepy do czegoś w rodzaju „korków”, które zatykają naczynia krwionośne. „Dochodzi wówczas do spadku liczby płytek krwi (tzw. małopłytkowość – PAP), mogą wystąpić krwawienia, a w dodatku zakrzepy powodują, że niektóre narządy przestają działać” – tłumaczyła specjalistka. Może dojść do niewydolności nerek albo do udaru mózgu. Dodatkowo rozpadowi ulegają krwinki czerwone (tzw. hemoliza) i dochodzi do rozwoju ciężkiej anemii.

„Przez lata nie mając możliwości diagnostyki swoistej, czyli oznaczenia aktywności enzymu ADAMTS13, mieliśmy takie kryteria

diagnostyczne, że pacjent, u którego występuje anemia, małopłytkowość oraz objawy neurologiczne, jest podejrzany o cTTP” – wyjaśniła dr Zdziarska. Dodała, że chociaż ta triada symptomów stanowi ważny trop dla lekarza i dla pacjenta, to choroba nie zawsze manifestuje się tymi wszystkimi objawami i nie zawsze są one tak wyraźne.

Hematolożka tłumaczyła, że niektórzy pacjenci mogą wcale nie mieć objawów neurologicznych, a występuje u nich niewydolność nerek, inni mogą doznać udaru mózgu i z objawami neurologicznymi trafiają na oddział udarowy, a jeszcze inni mają wyłącznie objawy świadczące o chorobie krwi. Dlatego wielu pacjentów z cTTP długo czeka na właściwą diagnozę, a część umiera nie doczekawszy się rozpoznania.

„cTTP mamy od urodzenia, ale objawy choroby mogą pojawić się dopiero w dorosłym życiu, po infekcji albo w ciąży” – wyjaśniła specjalistka. Podkreśliła, że pacjenci mogą mieć objawy już w dzieciństwie, ale nie zostają one właściwie zinterpretowane.

Przykładem jest biorąca udział w konferencji pacjentka, która objawy cTTP miała od urodzenia, ale prawidłową diagnozę postawiono jej dopiero w 16. roku życia. Jak mówiła, w trakcie rzutów miała wybroczyny na ciele, pojawiało się ogólne osłabienie, problemy z komunikacją (objawy neurologiczne). Była błędnie leczona lekami sterydowymi, a jej wyniki i stan zdrowia się nie poprawiały.

Dr Zdziarska podkreśliła, że rzuty choroby mogą wystąpić nagle. „To, co ją wyróżnia, to właśnie ta gwałtowność – z pozoru zdrowy człowiek w ciągu kilku dni może trafić w stanie zagrożenia życia do szpitala” – wyjaśniła hematolożka. Jeśli pacjent nie jest leczony, każdy rzut choroby może zakończyć się zgonem – z powodu udaru mózgu, krwotoku, niewydolności nerek.

Specjalistka zaznaczyła, że obecnie potwierdzenie diagnozy

wymaga badań specjalistycznych – wykrycia niedoboru białka ADAMTS13. Testy można wykonać w kilku ośrodkach w kraju – w Warszawie, Poznaniu, Krakowie, Gdańsku i Lublinie. Ważne jest też wykonanie testów na przeciwciała, co pozwala odróżnić wrodzoną postać choroby od postaci nabytej. Ich leczenie jest zupełnie inne – we wrodzonej postaci cTTP nie stosuje się leków steroidowych, a także wymiany osocza.

Do niedawna leczenie wrodzonej postaci cTTP opierało się wyłącznie na podawaniu osocza. „Jest to procedura, która wymaga regularnych wizyt i pobyków w szpitalu, często co dwa tygodnie. Poza tym, osocze zawiera mnóstwo różnych białek i stosujemy je w wielu różnych chorobach. A w cTTP potrzebujemy tylko jednego białka, czyli wszystkie inne składniki podajemy niepotrzebnie” – tłumaczyła dr Zdziarska. Ponadto mogą wystąpić powikłania, takie jak przy przetaczaniu krwi, czyli np. zakażenie i sepsa.

Hematolożka zaznaczyła, że podawanie osocza jest mniej skuteczne niż zarejestrowana w Unii Europejskiej enzymatyczna terapia zastępcza. Polega ona na podawaniu rekombinowanego enzymu ADAMTS13. „To dokładnie ta substancja, której brakuje pacjentom. Może być podawana w formie zastrzyku i to nawet samodzielnie w domu” – wyjaśniła dr Zdziarska. Dzięki temu chorzy mogą oszczędzić czas, którzy wcześniej spędzali w szpitalu – niektórzy łącznie nawet 2,5 miesiąca w roku. Mogą prowadzić normalne aktywne życie – zawodowe, rodzinne i towarzyskie.

„Zmiana jakości życia pacjentów jest ogromna. To nie tylko skuteczniejsze leczenie, ale też brak skutków ubocznych związanych z osoczem. Obecnie preparat nie jest jeszcze refundowany w Polsce, ale od ponad dwóch lat pacjenci w kraju korzystają z darowizny producenta leku” – wyjaśniła specjalistka. Dodała, że w jej ośrodku sześciu pacjentów otrzymuje ten lek. „U jednej z kobiet udało się dzięki temu doprowadzić do szczęśliwego zakończenia ciąży po wcześniejszych tragicznych doświadczeniach” – powiedziała dr

Zdziarska.

W dniu 14 marca 2025 r. Agencja Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji opublikowała Wykaz Technologii Lekowych o Wysokim Poziomie Innowacyjności (TLI). Wśród sześciu rekomendowanych w tym roku przez AOTMiT cząsteczek znalazła się enzymatyczna terapia zastępcza dla chorych na cTTP. To oznacza, że lek mógłby być finansowany z Funduszu Medycznego.

„Z osoczem życie jest pełne ograniczeń, z tym lekiem – normalne. Pracuję, jestem aktywny i nie czuję się już chory. Przyjmując lek, ani razu nie byłem hospitalizowany i wiem, że moje narządy – zwłaszcza nerki – nie ulegają dalszemu uszkodzeniu. Tylko to może zatrzymać chorobę i pozwolić ludziom takim jak ja żyć godnie – bez marginalizacji, bez stygmatyzacji, bez znikania z życia co dwa tygodnie” – podsumował w trakcie konferencji inny pacjent chory na cTTP.

Autorstwo: PAP

Źródło: [NaukawPolsce.pl](https://naukawpolsce.pl)