

Mukowiscydoza

Mukowiscydoza (CF) to dziedziczna choroba, która występuje najczęściej u dzieci rasy białej i młodych osób dorosłych, niemniej jednak może wystąpić u wszystkich niezależnie od pochodzenia etnicznego. Przyjęto się, że jest to choroba płuc i układu pokarmowego, ale wiadomo obecnie, że dotyka ona różnych narządów.



ELF EUROPEAN LUNG FOUNDATION



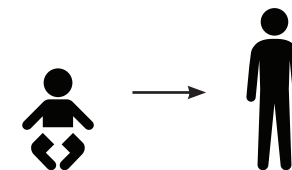
ERS EUROPEAN RESPIRATORY SOCIETY

Bieżące i przyszłe potrzeby

- Istnieje potrzeba zapewnienia specjalistycznych świadczeń dorosłym pacjentom z CF we wszystkich krajach europejskich, a także zagwarantowania podobnych standardów opieki we wszystkich klinikach pediatrycznych.
- Dla zapewnienia najlepszej opieki kluczowe znaczenie mają oddziały specjalizujące się w leczeniu CF.
- CF powinno się rozpoznawać jak najwcześniej, najlepiej poprzez badania przesiewowe u noworodków.
- Ponieważ zapotrzebowanie na przeszczepy płuc będzie w przyszłości wzrastać, należy promować oddawanie narządów do przeszczepów, aby zapewnić ich wystarczającą podaż.
- W przeszłości leczenie było skierowane wyłącznie na objawy CF. Przyszłe badania muszą koncentrować się na korygowaniu zasadniczych nieprawidłowości – opracowano pierwszy lek korygujący problem zasadniczy [Kalydeco™ (iwakafator, VX-770)], który stosuje się w przypadku CF z obecnością określonego wariantu genu.
- Należy określić genotyp pacjentów, co pozwoli opracować skuteczniejsze „celowane” terapie.



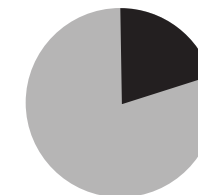
CF jest chorobą dziedziczną (genetyczną); zidentyfikowano dużą liczbę odmian wadliwego genu, a nasilenie choroby zależy od odmiany genu.



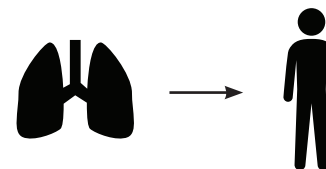
Dzięki ulepszeniom w farmakoterapii CF zmienia się z choroby wieku dziecięcego w chorobę dorosłych. Obecnie 42% pacjentów z CF ma ponad 18 lat, 5% ma ponad 40 lat, a w niektórych krajach ponad połowa pacjentów z CF to osoby dorosłe.



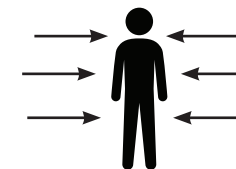
Badania przesiewowe noworodków w kierunku CF mogą zredukować chorobowość, umożliwiając parom wykorzystanie tych informacji do podejmowania bardziej świadomych decyzji.



15% pacjentów jest hospitalizowanych co najmniej raz do roku.



Każdego roku u 0,6% pacjentów przeprowadza się przeszczepy narządów, przy czym liczba ta wzrasta. W większości ośrodków transplantologicznych CF jest aktualnie najczęstszą przyczyną przeszczepów płuc.



Mimo iż CF ma ogromny wpływ na płuca, problem dotyczy także kilku innych układów w organizmie, a znaczenie powikłań innych niż ze strony układu oddechowego wzrasta ze wzrostem przewidywanej długości życia.