

Rzadkie i “osierocone” choroby płuc



▶ Co to takiego “rzadka choroba płuc”?

Rzadka choroba to choroba, na którą zapada mniej niż jedna osoba na 2000 ludzi. Może się to wydawać bardzo niskim odsetkiem, jednak w Europie żyje 700 milionów ludzi, co oznacza, że “rzadka” choroba może dotyczyć aż 350 000 Europejczyków – to niemal liczba ludności Malty.

Przykładem rzadkiej choroby płuc jest mukowiscydoza lub niedobór alfa 1-antytrypsyny.

Jest wiele rzadkich chorób płuc, więc miliony ludzi mogą na nie chorować. Jest to poważny problem, gdyż wiele z rzadkich chorób to choroby ciężkie i długotrwałe, a niejednokrotnie zagrażające życiu.

▶ Jaka jest różnica pomiędzy chorobą “rzadką” a “osieroconą”?

Choroba jest nazywana “osieroconą”, gdy nie jest dogłębnie poznana i / lub gdy nie ma dla niej standardowej terapii, a więc pacjent jest “osierocony” w świecie służby zdrowia. Pacjenci mogą mieć trudności w dostępie do lekarza, który ma doświadczenie w rozpoznawaniu tej choroby i stąd diagnoza jest zwykle stawiana z opóźnieniem. Wiele rzadkich chorób to “sieroty”, choć niektóre choroby osierocone nie są chorobami rzadkimi (na przykład choroby pasożytnicze w biednych krajach).

Na następnej stronie tej broszury podane jest więcej informacji na temat niektórych chorób osieroconych. Nie istnieje wykaz wszystkich chorób rzadkich i osieroconych, choć na stronie poświęconej tym chorobom (www.orpha.net) znajduje się obszerna baza danych. Mogą być to choroby dotyczące tylko płuc (na przykład idiopatyczne zwłóknienie płuc) lub także innych części ciała (na przykład twardzina skóry).

Powodowane są one wieloma czynnikami, choć w wielu przypadkach przyczyna nie jest znana. Często podłoże jest genetyczne. Oznacza to, że choroba może być przekazywana z rodziców na dzieci, choć w niektórych przypadkach powodem jest uszkodzenie materiału genetycznego aktualnego pokolenia. Inne choroby mogą być powodowane nieprawidłowym działaniem układu immunologicznego organizmu.

Czasami choroby osierocone przestają być osierocone, gdyż naukowcy rozpoczynają dogłębne ich badanie. Takim przypadkiem jest idiopatyczne nadciśnienie płucne – od kilku lat jest ono przedmiotem szeroko zakrojonych badań.

Wybrane osieroczone choroby płuc

Limfangioleiomiomatoza, której nazwa jest często skracana do **LAM**. Chorują na nią niemal wyłącznie kobiety w wieku rozrodczym. Polega ona na rozplemie nietypowych komórek w płucach, w tym w drogach oddechowych, co prowadzi do tworzenia się cyst, niszczenia zdrowej tkanki i perforacji płuc.

Objawy: LAM stopniowo utrudnia oddychanie i może prowadzić do powodującej ból w klatce piersiowej odmy opłucnowej. Zdiagnozowanie wymaga przeprowadzenia tomografii komputerowej (CT).

Leczenie: Nie ma konkretnej terapii dla tej choroby i lekarze muszą ograniczać się do leczenia objawów - na przykład podawania tlenu. Niedawno wykazano, że terapia lekami (z użyciem sirolimusu, leku używanego przez biorców przeszczepu nerki) spowalnia postęp choroby u niektórych pacjentów. Kobiety w zaawansowanym stadium choroby mogą potrzebować przeszczepu płuc.



Twardzina skóry jest chorobą, która może obejmować różne części ciała, w tym także płuca. Zwykle choroba - zwana również sklerodermą - przyjmuje formę miejscową i obejmuje jedynie skórę, jednak w niektórych przypadkach ma formę groźniejszą nazywaną twardziną układową, która może objąć płuca, a zwłaszcza pęcherzyki płucne i różne organy – nerki, serce i układ trawienny. Występuje częściej wśród kobiet, niż wśród mężczyzn i jest zwykle diagnozowana pomiędzy 30-tym i 50-tym rokiem życia. Przyczyna choroby nie jest znana.

Objawy: Skleroderma to skomplikowana choroba. Lekarze zwykle sprawdzają, czy nie ma na skórze miejsc o postępującym zgrubieniu, jednak ostateczna diagnoza wymaga przeprowadzenia testów. Problemy z płucami mogą obejmować płytki oddech spowodowany jakąś odmianą zwłóknienia płuc lub tętniczym nadciśnieniem płucnym, a więc wysokim ciśnieniem w naczyniach krwionośnych, przez które krew płynie od serca do płuc.

Leczenie: Nie ma leku na twardzinę skóry, ale lekarze starają się walczyć z wywoływanymi przez nią objawami. W szczególności, istnieją leki do terapii tętniczego nadciśnienia płucnego. Niektórym chorym podaje się również leki osłabiające układ odpornościowy.



Eozynofilowe chroniczne zapalenie płuc, którego nazwa jest często skracana do ICEP, to gromadzenie się pewnego rodzaju ciałek krwi zwanych granulocytami eozynochłonnymi. Przyczyna tej choroby nie jest znana. ICEP występuje u kobiet dwakroć częściej niż u mężczyzn, przy czym mniej więcej połowa chorych cierpi już na astmę i katar sienny (podrażnienie śluzówki nosa i oczu spowodowane alergią).

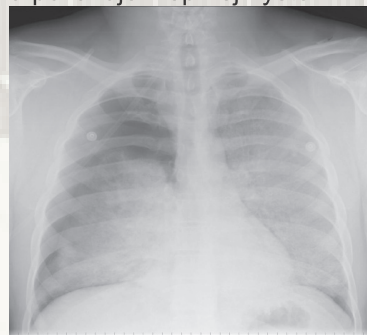
Objawy: Początkowe objawy ICEP mogą nie wydawać się poważne, więc w wielu przypadkach przez dłuższy czas choroba może się rozwijać w ukryciu. Chorzy mogą mieć poważne trudności z oddychaniem, często występuje świszczący oddech lub kaszel. Inne objawy to uczucie słabości, utrata wagi i poty nocne. By mieć pewność, lekarz musi przeprowadzić szereg testów – między innymi prześwietlenie i badania krwi.

Leczenie: Chorym najczęściej są podawane kortykosteroidy i to zwykle przez dłuższy czas (często przez rok, a nawet dłużej). W wielu przypadkach odstawianiu leków towarzyszy jednak nawrót choroby. Nierzadko po zachorowaniu na ICEP u pacjenta pojawia się astma (lub jej nasilenie, jeżeli pacjent już był na nią chory).

Proteinoza pęcherzykowa płuc zwana także PAP. Choroba ta powoduje gromadzenie się w pęcherzykach płucnych ziarnistej substancji składającej się głównie z tłuszczu i białek. Przyczyna jest zwykle nieznana, choć w niektórych przypadkach może to być wynikiem wdychania określonych substancji – na przykład pyłu krzemowego.

Objawy: Jak w przypadku wielu innych chorób płuc, objawy mogą obejmować przewlekły, suchy kaszel, trudności z oddychaniem, zmęczenie, utratę wagi i bóle w klatce piersiowej. Zdiagnozowanie choroby wymaga przeprowadzenia tomografii komputerowej (CT), która pokazuje nieprzejrzyste miejsca charakteryzujące tę jednostkę chorobową.

Leczenie: Najczęściej stosuje się wyplukiwanie ziarnistej substancji z płuc dużą ilością wody. Niektórzy pacjenci muszą być poddawani temu przeprowadzanemu w znieczuleniu ogólnym zabiegowi regularnie, w innych przypadkach wystarczy jeden raz. Czasami podaje się substancję nazywaną GM-CSF, jednak jej zastosowanie jest jeszcze w fazie eksperymentalnej. Osoby z zaawansowaną proteinozą pęcherzyków płuc mogą wymagać transplantacji płuc.



Idiopatyczne zwłóknienie płuc (nazywane także IPF) jest chorobą, która zwykle pojawia się pomiędzy 50 a 75 rokiem życia. Na tkance głęboko w płucach powstają zbliznowacenia i zgrubienia. Oznacza to, że w ciele chorej osoby dochodzi do niedoboru tlenu, szczególnie podczas wysiłku. Przyczyna choroby jest nieznana, chociaż inne postaci włóknienia płuc mogą być spowodowane przez leki, wdychanie azbestu lub inne choroby (np. twardzinę układową)

Objawy: Objawy IPF obejmują niewydolność oddechową, kaszel i trzeszczenie w płucach przy wdychaniu (słyszane przy osłuchiwaniu przez lekarza przy użyciu stetoskopu). Zdiagnozowanie IPF może być trudne, gdyż wiele symptomów i objawów jest podobnych, jak w przypadku innych chorób.

Leczenie: Chorym może być podawany tlen ułatwiający codzienne funkcjonowanie, jednak nie ma leku na IPF, a sama choroba, niestety, może prowadzić do śmierci w ciągu 3-5 lat od zdiagnozowania.

► Czy mój lekarz będzie potrafił rozpoznać rzadką chorobę płuc?

Jednym z problemów z rzadkimi chorobami jest to, że lekarze rodzinni mogą ich nie rozpoznać. Akademice medyczne nie są w stanie w ograniczonym czasie nauczyć przyszłych lekarzy wszystkich objawów wielu tysięcy rzadko występujących chorób. Oznacza to, że jeżeli trudności z oddychaniem nie ustępują i zostały prawidłowo zdiagnozowane, to lekarz rodzinny powinien skierować chorego do specjalisty na badania szczegółowe. Ważne jest, by lekarze specjalizujący się w chorobach układu oddechowego mieli wiedzę wystarczającą do podejrzenia przypadku rzadkiej choroby płuc i by nakłoniło ich to do zlecenia szczegółowego badania umożliwiającego rozpoznanie choroby.

► Co robi się, by poprawić poziom opieki medycznej oferowanej ludziom z rzadkimi chorobami płuc?

W państwach europejskich i Stanach Zjednoczonych środkami finansowymi i komercyjnymi próbuje się nakłonić firmy farmaceutyczne do poszukiwania leków na choroby osierocone. Doprowadziło to już do wynalezienia kilku nowych leków.

Leczenie niektórych rzadkich chorób zostało także udoskonalone pod innymi względami. W wielu miejscach na świecie możliwe jest przedłużenie życia chorych na mukowiscydozę dzięki lepszemu leczeniu doraźnemu i coraz większej liczbie badań prowadzonych nad idiopatycznym zwłóknieniem płuc. Oprócz tego, w leczeniu niektórych rzadkich chorób skuteczne okazują się leki stosowane powszechnie przy innych chorobach – na przykład immunosupresory czy kortykosteroidy.

► Jakie organizacje oferują pomoc osobom chorym na rzadkie choroby płuc?

Widzimy ostatnio znaczny wzrost liczby zrzeczeń osób chorych na rzadkie choroby płuc i ich przyjaciół i znajomych, które zajmują się problematyką poszczególnych jednostek chorobowych. Niemała w tym zasługa internetu. Często bariera językowa ogranicza obszar działalności tych organizacji do jednego kraju. Jest jednak dobre miejsce na rozpoczęcie poszukiwań organizacji wspierającej osoby cierpiące na określoną chorobę – jest to Europejska Organizacja na Rzecz Rzadkich Chorób (Eurordis). Na jej stronie - www.eurordis.org – podane są dane kontaktowe do dziesiątek organizacji zajmującymi się poszczególnymi chorobami lub rzadkimi chorobami w ogóle.

Choć organizacje te różnią się wielkością, to niemal wszystkie pomagają finansować badania i oferują wsparcie pacjentom oraz nakłaniają do tego inne organizacje i rządy na całym świecie.

W ostatnich latach obserwujemy zwiększone zainteresowanie naukowców i lekarzy rzadkimi chorobami płuc. Niewielu lekarzy styka się z pacjentami na nie cierpiącymi, więc lekarze dzielą się swoimi doświadczeniami. Kiedyś informacje te mogą umożliwić lepsze diagnozowanie i leczenie tych jednostek chorobowych.

► Użyteczne witryny internetowe

Europejska Organizacja na Rzecz Rzadkich Chorób - www.eurordis.org

Orphanet - www.orpha.net

Zawiera ona informacje na temat wielu chorób osieroconych, w tym chorób płuc.

► Inne podobne informacje z Europejskiej Fundacji na Rzecz Zdrowia Płuc ELF

Na stronie Europejskiej Fundacji na Rzecz Zdrowia Płuc (ELF www.european-lung-foundation.org) podane są informacje dotyczące mukowiscydozy i tętniczego nadciśnienia płucnego.



Fundacja ELF została założona przez Europejskie Towarzystwo Chorób Płuc (ERS), aby ułatwić komunikację pomiędzy pacjentami, opinią publiczną i specjalistami. chorób płuc i przez to wywrzeć pozytywny wpływ na medycynę układu oddechowego. ELF zajmuje się tematyką zdrowia płuc w całej Europie i łączy czołowych europejskich ekspertów medycznych, dostarczając informacje dla pacjentów i zwiększając świadomość chorób układu oddechowego w społeczeństwie.

Niniejsza broszura została opracowana przy współpracy J-F. Cordier z Centrum Informacji na Temat Osieroconych Chorób Płuc w Lyon we Francji.