



MATIO



Standardy opieki  
w terapii specyficznej  
dla danego wariantu  
CFTR... (str. 3)

Głos „Matio”  
z przeszłości...  
(str. 10)

Sport oczami rodziców  
dzieci chorujących  
na mukowiscydozę  
(str. 12)

Badania prenatalne  
na NFZ (str. 15)

Program  
„Profilaktyka 40+”  
(str. 19)

Kamica żółciowa  
w przebiegu  
mukowiscydozy  
(str. 23)



## „Nauka”

Nauczali mnie mnóstwa mądrości,  
Logarytmów, wzorów formułek,  
Z kwadracików, trójkątów i kótek  
Nauczali mnie – nieskończoności.

Rozprawiali o cudach przyrody,  
Poznawałem różne tajemnice:  
W jednym szkiełku – życie w kropli wody,  
W drugim zaś – kanały na księżycu.

Mam tej wiedzy zapas nieskończony:  
2(pi)r, H<sub>2</sub>SO<sub>4</sub>,  
Jabłka, lampy Crookesy, Newtony,  
Azot, wodór, zmiany atmosfery...

Wiem o kuli napętnionej lodem,  
O bursztynie, gdy się go pociera,  
Wiem, że ciało zanurzone w wodzie  
Traci tyle, ile ... et cetera.

Ach, wiem jeszcze, że na drugiej półkuli  
Słońce świeci, gdy u nas jest ciemno.  
Różne rzeczy do głowy mi wkuli,  
Tumanili nauką daremną.

*Julian Tuwim*

Pierwszy września tuż, tuż! Po długich, ciepłych wakacjach powrót do szkolnej rzeczywistości. Mamy nadzieję, że wszystkim udało się wypocząć, nabrać sił i zapału na nowy rok szkolny. Przed Wami cały rok pracy, nowych wyzwań i intensywnej nauki.

Wszystkim Uczniom życzymy, aby ten rok szkolny spełnił Wasze oczekiwania, a zdobyta wiedza umożliwiała w przyszłości osiągać kolejne stopnie edukacji. Życzymy również, aby nadchodzące miesiące niosły z sobą wiele radości i zadowolenia z rozwoju własnych uzdolnień.

Wierzmy, że czas spędzony w szkole przyniesie Wam nowe doświadczenia i wiedzę, która zaprocentuje w przyszłości. Życzymy wszystkim uczniom wielu sukcesów, dużo entuzjazmu i zadowolenia. Niech ten rok przyniesie wspomnienia, które pozostaną z Wami na zawsze.

*Redakcja*



## MATIO 3/2024 (105)

Redaktor Naczelny:  
Paweł Wójtowicz

Zespół Redakcyjny:  
Renata Dropińska, Ada Bryś

Współpraca:  
Aleksandra Cichocka, Patrycja Klysz,  
Agnieszka Sugden

Adres redakcji:  
30-507 Kraków, ul. Celna 6  
tel./fax (12) 292 31 80  
www.mukowiscydoza.pl  
e-mail: krakow@mukowiscydoza.pl

Opracowanie graficzne:  
Jacek Zieliński

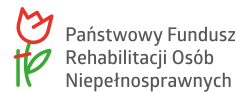
Druk:  
Drukarnia Technet, Kraków

Wydawca:  
Fundacja MATIO (nakład: 6000 egz.)

Redakcja nie odpowiada  
za treść ogłoszeń i reklam.

Redakcja zastrzega sobie prawo do skracania i opracowania edytorskiego nadesłanych tekstów oraz do dokonywania zmian w przysłanych tekstach (korekta, tytuł, nagłówki itp.), jednak bez naruszania zasadniczej treści publikacji. Tekstów nadesłanych nie zwracamy. Nadesłanie tekstu nie jest równoznaczne z jego opublikowaniem. Za treść nadesłanej publikacji naruszającej prawa autorskie, odpowiedzialność ponoszą autorzy nadsyłanych prac.

Czasopismo dofinansowane ze środków PFRON w ramach programu „Sięgamy po sukces”



*Boże,  
użyj mi pogody ducha,  
abym pogodził się z tym,  
czego nie mogę zmienić,  
odwagi,  
abym zmienił to, co mogę,  
i mądrości,  
bym odróżniał jedno  
od drugiego.*



FUNDACJA POMOCY  
RODZINOM I CHORYM  
NA MUKOWISCYDOŻĘ

# Standardy opieki w terapii specyficznego dla danego wariantu CFTR (w tym modulatorów) dla osób z mukowiscydozą

## Część 4

## Kto kwalifikuje się do terapii specyficznego dla danego wariantu?

*Kevin W Southern, Karen Robinson, Alan Smyth and Ian Sinha*

Pojawiające się terapie modulatorami CFTR dla pacjentów z mukowiscydozą zostały dopuszczone dla określonych wariantów genu CFTR, w oparciu o dane z badań klinicznych i testów *in vitro*. To podejście do licencjonowania skoncentrowane na wariacie może nadmiernie upraszczać złożoną sytuację, ponieważ wiele wariantów powodujących mukowiscydozę nie jest łatwo scharakteryzować, a ich reakcja na terapię VST może być nieprzewidywalna. Doprowadziło to do powstania koncepcji „theratypingu”, aby nakreślić indywidualną odpowiedź kliniczną na VST, niezależnie od wariantu CFTR. Takie podejście oferuje opcje terapeutyczne dla pacjentów z mukowiscydozą z rzadkimi wariantami [31] (patrz sekcja 11). Dowody na stosowanie VST u dzieci w wieku przedszkolnym zostały omówione w sekcji 4.

Pierwszym licencjonowanym VST był „potencjator” ivacaftor w 2012 roku, początkowo dla pacjentów z mukowiscydozą z co najmniej jednym wariantem c.1652G>A (starsza nazwa: G551D). Podstawa dowodowa dla stosowania tej terapii w przypadku pacjentów z mukowiscydozą w wieku powyżej 6 lat jest solidna, z dobrym profilem bezpieczeństwa [32]. Ivacaftor jest obecnie dopuszczony do stosowania u niemowląt z mukowiscydozą w wieku 4 miesięcy i starszych (patrz szczegóły w sekcji 4). G551D jest wariantem klasy III lub „bramkującym” wariantem, w którym białko CFTR jest prawidłowo zlokalizowane w błonie komórkowej, ale nie funkcjonuje. Ivacaftor usuwa defekt bramkowania, umożliwiając transport soli. Ivacaftor został następnie zatwierdzony dla innych, mniej powszechnych wariantów z podobną molekularną patobiologiczną

charakterystyką opartą na dowodach laboratoryjnych *in vitro* lub z danych badań klinicznych *in vivo* (Tabela uzupełniająca 4).

Najczęstszym wariantem powodującym mukowiscydozę jest c.1521\_1523delCTT (starsza nazwa: F508del) [33]. Pierwszą terapią VST, która uzyskała licencję na ten wariant, było połączenie lumacaftoru (początkowo określanego jako korektor) i ivacaftoru. Istnieją solidne dowody na to, że leczenie lumacaftor-ivacaftor skutkuje poprawą funkcji oddechowej u pacjentów z mukowiscydozą z dwoma wariantami F508del, aczkolwiek z mniejszym poziomem poprawy niż zaobserwowano w przypadku leczenia ivacaftorem wśród pacjentów z wariantem G551D [33]. Lumacaftor-ivacaftor ma rozsądny profil bezpieczeństwa, ale jest związany z przejściowymi objawami oddechowymi i niewielkim, ale klinicznie istotnym wzrostem ciśnienia krwi u dorosłych. Inna podwójna terapia, tezacaftor-ivacaftor, ma podobną skuteczność, ale lepszy profil bezpieczeństwa [33]. Obie podwójne terapie zostały licencjonowane dla pacjentów z dwoma wariantami F508del. Tezacaftor-ivacaftor został od tego czasu zatwierdzony dla niektórych kombinacji F508del i innego wariantu (Tabela uzupełniająca 4).

Dodanie elexacaftor do tezacaftor-ivacaftor spowodowało dalszą poprawę wyników klinicznych wśród pacjentów z mukowiscydozą z dwoma wariantami F508del już ustalonymi na podwójnej terapii, jak również wśród pacjentów z jednym wariantem F508del, którzy nie otrzymywali modulatorów [34–36]. Wpływ na pacjentów z mukowiscydozą nieleczonych modulatorem był szczególnie zauważalny, z szybką poprawą wszystkich mierzonych wyników, w tym specyficznego dla tej choroby miary jakości życia. Elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor, często nazywany potrójną terapią, jest związany z rozsądnym profilem bezpieczeństwa, a w początkowym badaniu nie odnotowano wzrostu ciśnienia krwi [33]. Kolejne badania elexacaftor-

-tezacaftor-ivacaftor u 6–11-latków potwierdziły profil bezpieczeństwa zgłaszany u dorosłych i dostarczyły dowodów skuteczności, co doprowadziło do rozszerzenia licencji na tę grupę wiekową [37].

Ryc. 1.

Często zadawanym pytaniem jest, czy można przenosić pacjentów otrzymujących skuteczną monoterapię lub terapię podwójną na potrójną terapię? Badania wśród dorosłych pacjentów z mukowiscydozą z wariantem F508del i innym wariantem reagującym na sam ivacaftor lub tezacaftor-ivacaftor wykazało znaczną dalszą poprawę wyników po rozpoczęciu potrójnej terapii [36, 38]. Potwierdza to tezę, że wszyscy pacjenci z mukowiscydozą, w wieku 6 lat i starsi, którzy mają jeden lub dwa warianty F508del, powinni mieć dostęp do codziennej terapii elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor (Stwierdzenie 4, tabela 2).

Pacjenci z mukowiscydozą z wariantami genu CFTR innymi niż F508del powinni być rozważeni pod kątem terapii modulatorowej, jeśli dane z badań in vitro lub klinicznych potwierdzają potencjalną reakcję na którąkolwiek z opcji leczenia: mono (ivacaftor), podwójną (tezacaftor-ivacaftor lub lumacaftor-ivacaftor) lub potrójną terapię modulatorową (elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor) (Oświadczenie 5, Tabela 2) (Tabela uzupełniająca 4). Kilka wariantów genu CFTR nie reaguje na obecnie dostępną terapię modulatorową (patrz sekcja 11) i nie ma obecnie zatwierdzonej skutecznej terapii VST dla pacjentów z przedwczesnym wariantem kodonów skrócenia (np. nonsens) lub z innymi rozległymi delecjami lub duplikacjami [39].

## Terapia modulatorowa u dzieci z mukowiscydozą w wieku przedszkolnym

Isabelle Sermet, Jane C Davies and Silvia Gartner

Terapie modulatorami CFTR, w szczególności ivacaftor i elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor, znacząco wpłynęły na przebieg mukowiscydozy u starszych dzieci i prawdopodobnie poprawią ich szanse na przeżycie. Większość niemowląt i małych dzieci z mukowiscydozą nadal oczekuje na badania potwierdzające zakwalifikowanie się do tych terapii. W Europie ivacaftor jest dopuszczony do stosowania u dzieci z mukowiscydozą w wieku 4 miesięcy i starszych, z co najmniej jednym z 10 wariantów CFTR (Oświadczenie 6, tabela 2) (tabela uzupełniająca 4). Lumacaftor-ivacaftor jest dopuszczony do stosowania u dzieci w wieku 2–5 lat, które są homozygotycznymi nosicielami F508del (Tabela uzupełniająca 4).

Ivacaftor doprowadził do znacznej poprawy stężenia chlorków w pocie, wzrostu, a w niektórych przypadkach biomarkerów funkcji trzustki (zwiększona elastaza w kale-1, zmniejszone stężenie trypsynogenu w osoczu) w badaniach klinicznych u dzieci w wieku przedszkolnym [40–42]. Poprawa ta nastąpiła w ciągu kilku tygodni i utrzymywała się przez ponad 2 lata w badaniach prowadzonych metodą otwartej próby [43]. Pomiar funkcji oddechowej oparty na wielokrotnym wypłukiwaniu oddechu również wykazał znaczną poprawę wskaźnika klirensu płucnego (LCI) [44]. Jest to obiecujący wynik, ponieważ podwyższony LCI, który mierzy stopień niehomogeniczności wentylacji płuc,

jest wskaźnikiem progresji choroby dróg oddechowych pacjentów z mukowiscydozą w późniejszym okresie życia [45, 46]. Trwające otwarte badanie ocenia obecnie bezpieczeństwo, farmakokinetykę i farmakodynamikę ivacaftoru u niemowląt z mukowiscydozą w wieku <4 miesięcy (clinicaltrials.gov NCT02725567).

Lumacaftor-ivacaftor doprowadził również do lepszego wzrostu i zmniejszenia stężenia chlorku w pocie u dzieci w wieku 2–5 lat (Oświadczenie 7, Tabela 2). Efekty leczenia były mniejsze niż te obserwowane w przypadku ivacaftoru, ale utrzymywały się przez długi czas [47, 48]. Nie odnotowano znaczącej poprawy we wskaźnikach LCI [47].

Obie terapie są opracowane dla młodszych dzieci w postaci granulek, są dobrze tolerowane i mają profile farmakokinetyczne podobne do tych jak u starszych dzieci. U niektórych niemowląt zgłaszano umiarkowany wzrost aktywności aminotransferazy alaninowej, który nie zwiększał się wraz z dłuższym czasem trwania leczenia [40–43, 47–49]. Przemawia to za częstszymi badaniami czynności wątroby na wczesnym etapie leczenia. W badaniach przedklinicznych wykazano zaćmę u młodych szczurów, a u pacjentów pediatrycznych przyjmujących ivacaftor zgłaszano przypadki wrodzonego zmnętnienia soczewki. Chociaż czasami występowały inne czynniki ryzyka, nie można wykluczyć możliwego związku przyczynowego. W związku z tym u dzieci z mukowiscydozą leczonych terapiami zawierającymi ivacaftor zaleca się przeprowadzenie podstawowych i kontrolnych badań okulistycznych (Oświadczenie 8, Tabela 2).

Elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor znajduje się w trzeciej fazie prób dla dzieci z mukowiscydozą w wieku 2–5 lat, a wyniki spodziewane są pod koniec 2022 r. (clinicaltrials.gov NCT04537793).

Podsumowując, wyniki dotyczące młodszych dzieci w dużej mierze odzwierciedlają te pochodzące ze starszych populacji, chociaż bardziej ograniczona choroba bazowa oznacza trudniejszy pomiar skuteczności. Progresja choroby narządowej u niemowląt z mukowiscydozą jest w dużej mierze nieodwracalna, co podkreśla potrzebę jak najwcześniejszego rozpoczęcia leczenia terapią VST. Nie wiadomo jeszcze czy zastosowanie terapii u niemowląt może zapobiec różnym aspektom mukowiscydozy, takim jak strukturalna choroba płuc, przewlekłe zakażenie, choroba wątroby i dróg żółciowych, dysfunkcja trzustki/jelit i nietolerancja glukozy [50]. Do tej pory wykazano to jedynie w modelu zwierzęcym [51].

Celem powinno być określenie bezpieczeństwa i skuteczności wczesnej inicjacji, aby móc rozpocząć terapię VST po badaniach przesiewowych noworodków, w celu potencjalnego znacznego spowolnienia rozwoju choroby.

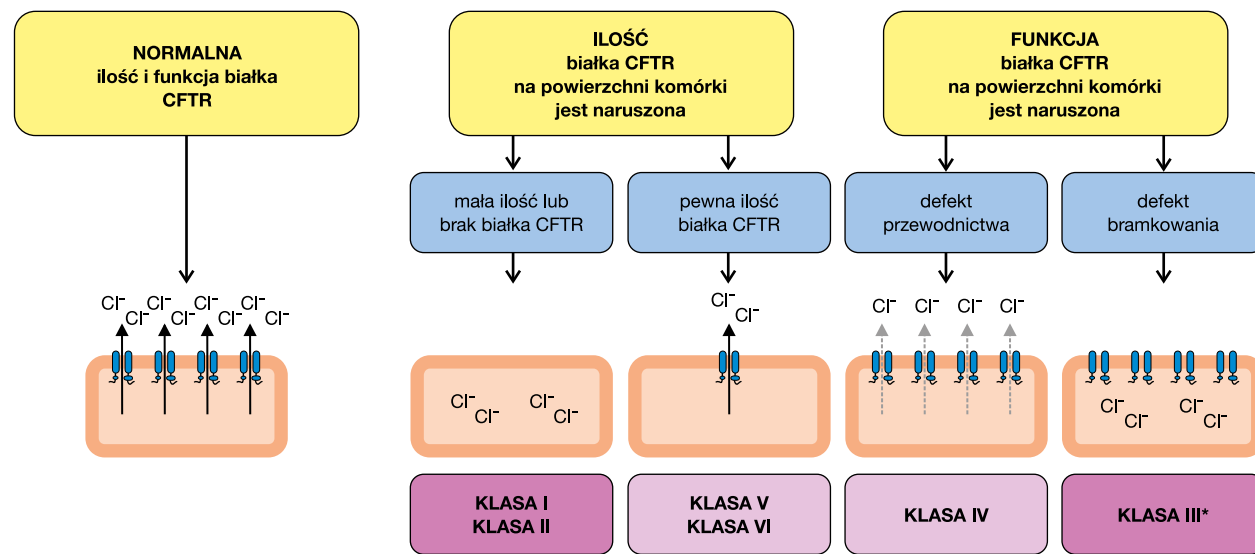
## Monitorowanie wdrażania i prowadzenia terapii specyficznej dla danego wariantu (modulatory CFTR)

Gary J Connet, Amanda Bevan, Edwin Brokaar

Przed rozpoczęciem terapii modulatorem CFTR rodziny i osoby z mukowiscydozą powinny omówić z zespołem ds. mukowiscydozy powody, dla których rozważane jest leczenie. Należy również omówić i wesprzeć pisemnymi informacjami, kiedy i jak przyjmować leki (Stwierdzenie 9, tabela 2). W ramach rutynowej i corocznej kontroli powinny istnieć możliwości rozwiązania wszelkich pojawiających się obaw lub wątpliwości dotyczących stosowania leków. Przed rozpoczęciem leczenia należy przeanalizować historię przyjmowanych leków i sprawdzić potencjalne interakcje między poszczególnymi lekami (Stwierdzenie 10, Tabela 2), a także zapytać o stosowanie leków uzupełniających i alternatywnych. Na przykład dziurawiec zwyczajny (*Hypericum perforatum*) jest lekiem ziołowym stosowanym w stanach lękowych i depresji oraz silnym induktorem CYP3A, który może obniżyć skuteczność modulatora. Leki, które hamują katabolizm leków za pośrednictwem CYP3A (w tym niektóre regularnie stosowane w leczeniu mukowiscydozy, takie jak azole przeciwgrzybicze i antybiotyki makrolidowe erytromycyna i klarytromycyna) mogą spowodować znaczny wzrost ekspozycji na modulator, a dawka modulatora powinna być wtedy odpowiednio dostosowana pod pacjenta. Dostosowanie dawki należy również rozważyć u pacjentów z ciężką chorobą wątroby zgodnie ze skalą Child-Pugh Score (wskaźnik prognostyczny w marskości i kwalifikacji do przeszczepienia wątroby) w celu oceny prawidłowego zmniejszenia dawki.

Pomiary ciśnienia krwi i testy czynności wątroby, oprócz standardowej opieki, powinny być wykonywane na początku leczenia, następnie co 3 miesiące przez pierwszy rok leczenia, a następnie co najmniej raz w roku (Stwierdzenie 11, tabela 2). Częstsze monitorowanie czynności wątroby należy rozważyć u osób z poważną chorobą wątroby.

Transaminitis (podwyższony poziom enzymów wątrobowych) występuje u maksymalnie 25% pacjentów leczonych modulatorami CFTR. Podwyższenia są zwykle przejściowe i łagodne, ale w 2% do 5% przypadków przekraczają 3-krotnie górną granicę normy (ULN) [52]. Aktualne wytyczne dotyczące przepisywania leków sugerują, że przy poziomach bilirubiny >2 × ULN z transaminazami >3 × ULN lub jeśli poziomy transaminaz >5 × ULN, dawkowanie należy przerwać do czasu powrotu poziomów do normy. Ryzyko wznowienia leczenia w odniesieniu do długoterminowej czynności wątroby powinno być oceniane indywidualnie dla każdego przypadku, a decyzja o wznowieniu leczenia



Ryc. 1. Funkcjonalna klasyfikacja wariantów genu CFTR

powinna być podejmowana we współpracy z pacjentem i jego rodziną, z uwzględnieniem obiektywnych miar skuteczności. Ostre zapalenie pęcherzyka żółciowego jest rzadkim możliwym działaniem niepożądanym leczenia [53], prawdopodobnie ze względu na wpływ zwiększonego przepływu żółci na kamienie i osad żółciowy.

Zgłaszano również działania niepożądane ze strony układu oddechowego, takie jak ucisk w klatce piersiowej i duszności, szczególnie po wprowadzeniu leczenia Lumacaftor-ivacaftor i u dorosłych z poważniejszą chorobą płuc [54]. Te działania niepożądane są mniej problematyczne w przypadku innych kombinacji modulatorów, ale zaleca się rozpoczęcie leczenia po optymalizacji innych aspektów opieki, w tym rutynowego leczenia układu oddechowego.

Zwiększone wydzielanie flegmy może wystąpić wkrótce po rozpoczęciu leczenia i pacjenci powinni zostać ostrzeżeni o tym zjawisku. To przejściowe zjawisko jest czasami określane jako „przeczyszczenie” i zostało omówione w części dotyczącej oczyszczania dróg oddechowych (Sekcja 6).

Inne działania niepożądane obejmują objawy żołądkowo-jelitowe, ból głowy i wysypkę, które często są przemijające lub ustępują po zmniejszeniu dawki lub przerwaniu leczenia. Wysypka może występować częściej u osób przyjmujących hormonalne środki antykoncepcyjne. Może również wystąpić ból mięśni (zapalenie mięśni) i być związane z podwyższonym poziomem kinazy kreatynowej (CK). Należy rozważyć monitorowanie, jeśli pacjent przyjmuje inne leki, takie jak statyny, które również mogą zwiększać poziom kinazy kreatynowej [55].

Rzadziej zgłaszane działania niepożądane obejmują nieregularne miesiączki, bóle stawów i bóle zatok. Takie przypadki są zwykle przejściowe, ale niepokojące dla pacjentów.

Podczas gdy pomiary jakości życia sugerują znaczną poprawę samopoczucia u większości pacjentów otrzymujących terapię modulatorową, zgłoszono również przypadki związane ze zdrowiem psychicznym, neurokognitywnym i neuropsychiatrycznym. Należy dokładnie rozważyć, czy przypadki te mają podłoże farmakologiczne, czy wynikają ze zmian okoliczności życiowych w wyniku stosowania modulatorów (opisanych w sekcji 9).

Monitorowanie reakcji na terapię VST za pomocą standardowych pomiarów klinicznych może dostarczyć informacji na temat schematów dawkowania. Pomiar LCI może być pomocny u osób z mukowiscydozą o prawidłowej spirometrii (tj. z wymuszoną objętością wydechową w ciągu jednej sekundy [FEV<sub>1</sub>] powyżej 90% wartości przewidywanej) [56]. Powtórne badanie potu dostarcza dowody na wpływ leczenia na aktywność CFTR, ale nie pozwala przewidzieć wyników klinicznych [57].

Utrzymanie skuteczności działania modulatorów zależy od utrzymania wysokiego poziomu przestrzegania

zaleceń terapii. W ramach monitorowania przestrzegania zaleceń służby zajmujące się mukowiscydozą powinny rutynowo uzyskiwać dostęp do danych dotyczących wydawania leków w aptekach (Stwierdzenie 12, Tabela 2). Korzyści z odstawienia jednocześnie stosowanych metod leczenia, takich jak środki mukoaktywne, jest obecnie sprawdzane w wielu badaniach, w tym CF STORM (EudraCT-2020-005 864-77) i CF SIMPLIFY (identyfikator Clinicaltrials.gov NCT04 378 153). Ważnym jest monitorowanie i wspieranie przestrzegania zaleceń takich terapii, gdy jest to klinicznie wskazane.

Podobnie jak w przypadku wszystkich nowych terapii, bezpieczne leczenie modulatorami i rozpoznawanie rzadkich działań niepożądanych zależy od odpowiedzialnych praktyków klinicznych zapewniających regularną kontrolę i zgłaszających wszystkie potencjalne działania niepożądane odpowiednim organom nadzorującym leki.

## Postępowanie w sprawie drożności dróg oddechowych podczas wprowadzania terapii VST

*Lisa Morrison, Jenny Hauser, Naomi Hamilton*

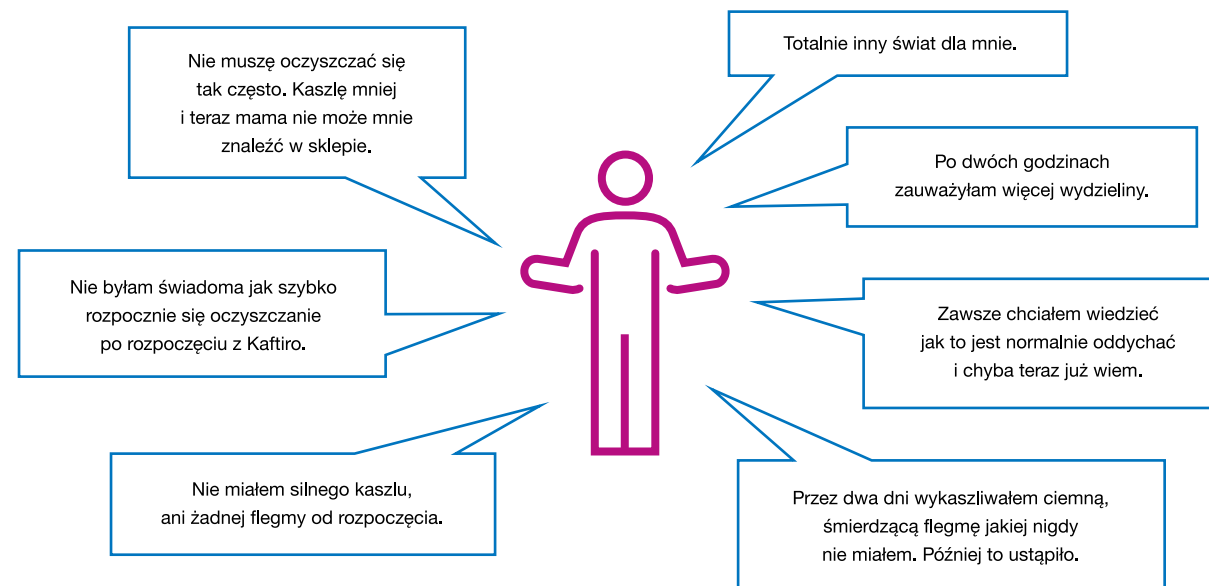
Wykazano, że terapia VST zwiększa ilość płynu na powierzchni dróg oddechowych, częstotliwość uderzeń rzęsek, transport śluzowo-rzęskowy i zmniejsza lepkość śluzu [58]. Ważne jest, aby zespół opieki zdrowotnej dokładnie przeanalizował techniki udroźniania dróg oddechowych w celu określenia ich roli, skuteczności i optymalnych zaleceń dla pacjentów z mukowiscydozą ustalonych na podstawie terapii VST (Stwierdzenie 13, tabela 2).

Niektóre osoby doświadczają okresu „oczyszczania z flegmy” po rozpoczęciu VST [59]. Zalecamy przegląd optymalnych technik oczyszczania dróg oddechowych przed rozpoczęciem

Ryc. 2.

Niektóre osoby doświadczają okresu „oczyszczania płuc” po rozpoczęciu terapii VST [59]. Zalecamy przegląd optymalnych technik udroźniania dróg oddechowych przed rozpoczęciem VST. Zespół opieki zdrowotnej i pacjent mogą rozważyć wizytę lekarską lub pobyt w szpitalu przed i w trakcie tej fazy oczyszczania, aby zapewnić odpowiednie leczenie objawów. Po rozpoczęciu VST u niektórych pacjentów zgłaszano przejściowe skutki uboczne, w tym ucisk w klatce piersiowej, niezdolność do tolerowania zwiększonej ilości wydzieliny w drogach oddechowych, początkowy spadek FEV<sub>1</sub>, krwioplucie lub obniżony poziom tlenu [54]. Może to odzwierciedlać poważną chorobę i u tych osób wymagane będzie intensywne wsparcie fizjoterapeutyczne.

MATIO 3/2024



Ryc. 2. Komentarze pacjentów z mukowiscydozą po rozpoczęciu terapii VST

Nie ma dowodów przemawiających za zaprzestaniem stosowania fizjoterapii u pacjentów z mukowiscydozą na terapii VST. Jednakże pacjenci z mukowiscydozą regularnie odnotowują redukcję wydzieliny z dróg oddechowych i poprawę stanu układu oddechowego. Zindywidualizowane podejście do racjonalizacji terapii może zatem zmniejszyć względne obciążenie związane z opieką przy jednoczesnym utrzymaniu optymalnych wyników zdrowotnych. Powinno się to odbywać we współpracy z pacjentem, jego fizjoterapeutą i zespołem opieki zdrowotnej. Utrzymanie rutynowych technik udroźniania dróg oddechowych zapewni, że pacjenci będą nadal osiągać optymalne korzyści z VST. Ważne jest, aby pacjenci byli proaktywni w udroźnianiu dróg oddechowych i pozostawali wrażliwi na swoje indywidualne objawy. W niektórych przypadkach właściwe może być rozważenie alternatywnych podejść do utrzymania zdrowia układu oddechowego, w tym ćwiczeń fizycznych jako uzupełnienia udroźniania dróg oddechowych, szczególnie u osób ze stabilnym stanem układu oddechowego. Chociaż ćwiczenia są ważnym elementem dla wszystkich osób z mukowiscydozą, nie ma dowodów na to, że mogą one zastąpić standardowe techniki udroźniania dróg oddechowych. Wymagane są dalsze badania kliniczne, aby odpowiedzieć na to często zadawane pytanie, jednak terapia modulatorowa rzuciła na to zagadnienie ostrzejszą perspektywę.

Oprócz wpływu na płuca, pacjenci leczeni terapią VST odnotowali poprawę w zakresie objawów przewlekłego zapalenia błony śluzowej nosa i zatok. Odnotowano poprawę wyglądu tomografii komputerowej (związaną z budową zatok) i lepsze wyniki zgłaszane przez pacjentów, w szczególności dotyczące nieżyty nosa, wycieku z nosa, gęstej wydzieliny z nosa i poczucia zmęczenia [60, 61].

## Postępowanie w przypadku nietolerancji glukozy po wprowadzeniu terapii VST

*Sarah Collins, Dilip Nazareth, Laurence Kessler*

*Wpływ modulatorów CFTR na CFRD*

Cukrzyca związana z mukowiscydozą (CFRD) jest częstym powikłaniem, występującym u ponad 50% dorosłych chorych na mukowiscydozę [62]. CFRD wiąże się z pogorszeniem wyników klinicznych, w tym szybszym pogorszeniem czynności płuc i zwiększoną zachorowalnością [63]. Etiologia jest prawdopodobnie wieloczynnikowa, wtórna do uszkodzenia trzustki, które skutkuje utratą i dysfunkcją komórek alfa i beta, co objawia się spadkiem wydzielania insuliny w pierwszej fazie.

Wykazano, że terapia modulatorami CFTR wpływa na tolerancję glukozy. Ivacaftor ma znaczący korzystny wpływ na glikemię [64-67], a kombinacje ivacaftoru i lumacaftoru lub tezacaftoru również wykazały niewielką korzyść w zakresie tolerancji glukozy [68-71]. Wykazano, że kombinacja elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor poprawia markery glikemii w ciągłym monitorowaniu glukozy (CGM) u pacjentów z mukowiscydozą z i bez znanego CFRD [72]. Dlatego ważne jest, aby monitorować tolerancję glukozy u pacjentów z mukowiscydozą na terapii VST.

*Badanie przesiewowe pod kątem CFRD*

Znaczenie wczesnych nieprawidłowości związanych z glukozą u pacjentów z mukowiscydozą pozostają dyskusyjne [73], jednak wykazano, że spadek masy ciała i funkcji płuc poprzedza diagnozę CFRD [74]. Prospektywne 4-letnie

badanie wykazało, że stopień nietolerancji glukozy jest silnym wyznacznikiem przyszłego pogorszenia czynności płuc u osób z mukowiscydozą [75], co uzasadnia wczesne badania przesiewowe.

Wytyczne proponują określenie zaburzeń tolerancji glukozy u osób z mukowiscydożą na podstawie 2-godzinnego poziomu glukozy we krwi po doustnym teście tolerancji glukozy (OGTT). Badanie to powinno być wykonywane co roku u osób dorosłych. Od 10-ego roku życia dzieci z mukowiscydożą powinny być corocznie poddawane badaniom przesiewowym w kierunku zaburzeń tolerancji glukozy [76]. W kilku badaniach wykazano przydatność określenia 1-godzinnego (T 1) stężenia glukozy we krwi po OGTT, co umożliwia wcześniejsze wykrycie hiperglikemii [77]. Hiperglikemia T 1 jest skorelowana z hiperglikemią wykrywaną za pomocą systemu ciągłego monitorowania glikemii (CGM) [78].

Istnieje coraz więcej dowodów na stosowanie CGM w profilaktyce mukowiscydozy, a kilka badań wykazało powiązania między nieprawidłowościami CGM a pogorszeniem stanu klinicznego [79, 80].

W erze terapii modulatorowej pozostaje do ustalenia, czy OGTT jest najbardziej odpowiednim badaniem. Należy zwrócić uwagę na testy oceniające dynamiczną gospodarkę glukozy w określonym czasie.

#### Postępowanie w przypadku CFRD

Chociaż zaobserwowano zmiany w przetwarzaniu glukozy podczas terapii modulatorami CFTR, wpływ na leczenie CFRD nie został w pełni ustalony. Poziom glukozy powinien być ściśle monitorowany, a leczenie modyfikowane w zależności od potrzeb. Podobnie należy ściśle kontrolować stan odżywienia [81], a w uzasadnionych przypadkach zalecać odpowiednie modyfikacje diety (Stwierdzenie 14, tabela 2). Wzrost przeżywalności spowoduje, że pacjenci z CFRD będą mogli żyć dłużej. Dlatego ważne jest ściśle monitorowanie powikłań związanych z cukrzycą, zwłaszcza w przypadku chorób mikronaczyniowych.

## Kontrola i wsparcie w kwestii żywienia podczas terapii VST

Jacqueline Lowdon, Elizabeth Owen, Dimitri DeClerq

#### Stan odżywienia i kontrola

Oprócz poprawy wyników oddechowych, badania kliniczne wykazały znaczący wpływ na odżywianie, chociaż dokładne mechanizmy pozostają niejasne. Bardziej znaczący wpływ na parametry antropometryczne zaobserwowano u osób z mukowiscydożą przyjmujących

ivacaftor lub elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor, niż u osób stosujących podwójną terapię modulatorem CFTR [82]. Poprawę masy ciała, wzrostu i BMI zgłaszano jako drugorzędne lub eksploracyjne wyniki w randomizowanych badaniach kontrolowanych (RCT), stanowiących podstawę zatwierdzenia modulatorów CFTR. Pacjenci z jednym lub dwoma wariantami G551D w badaniach fazy trzeciej ivacaftoru odnotowały trwały wzrost masy ciała i BMI [32]. Pacjenci z mukowiscydożą z jednym lub dwoma wariantami F508del w wieku  $\geq 12$  lat na elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor odnotowali znaczny wzrost masy ciała i BMI [82]. W rzeczywistych badaniach pacjentów z mukowiscydożą leczonych ivacaftorem stwierdzono również stały wzrost masy ciała i BMI [83]. Dane dotyczące wzrostu liniowego i składu ciała są ograniczone dla elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor. Potrzebne są dane przekrojowe w celu ustalenia, czy wpływ elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor na stan antropometryczny utrzymuje się dłużej niż 48 tygodni oraz w celu oceny wpływu na skład ciała.

#### Kwestie dietetyczne i żywieniowe

Zmiany zgłaszane w stanie odżywienia mogą być wieloprzyczynowe. U pacjentów z G551D przyjmujących ivacaftor pojawiły się doniesienia o zmniejszonym wydatku energetycznym, zwiększonym pH jelita cienkiego i obniżeniu stanu zapalnego jelit [40, 84, 85]. Dane z badań klinicznych i rzeczywistych badań pacjentów z mukowiscydożą są potrzebne do określenia długoterminowych skutków i mechanizmów fizjologicznych z różnymi modulatorami. Ponieważ brakuje dowodów dotyczących zapotrzebowania na makroskładniki odżywcze, zaleca się, aby obecna praktyka nadal oceniała zapotrzebowanie na energię indywidualnie, w zależności od wieku i stanu klinicznego (Stwierdzenia 15–16, tabela 2) [82, 86]. Jeśli istnieją niepokojące tendencje w zakresie masy ciała / BMI / budowy ciała, należy skupić się na diecie ilościowej, a nie jakościowej. Zaleca się ścisłą współpracę z dietetykiem i zespołem zajmującym się mukowiscydożą wspierających chorych na mukowiscydozę w utrzymaniu prawidłowej masy ciała / BMI / składu ciała oraz wysokiej jakości i zbilansowanej diety. Pojawiające się dane sugerują, że terapia modulatorem CFTR może wpływać na poziom witamin i wymagane są długoterminowe dane w celu ilościowego określenia wpływu na potrzebę suplementacji witamin [86, 87]. Podobnie, potrzeba suplementacji soli w VST powinna być ściśle kontrolowana, zgodnie ze zwykłą praktyką w zakresie mukowiscydozy.

Wczesne rozpoczęcie stosowania ivacaftoru może złagodzić istniejące uszkodzenia trzustki i zapobiec lub opóźnić dalsze uszkodzenia u małych dzieci z mukowiscydożą [40, 41, 43]. Dalsze badania charakteryzujące wpływ terapii VST

na dzieci mają ogromne znaczenie, zwłaszcza rola pomiaru elastazy w kale w kontrolowaniu funkcji trzustki. Obecnie nie mamy dowodów uzasadniających zmniejszenie lub zaprzestanie terapii zastępczej enzymami trzustkowymi (PERT) po rozpoczęciu terapii VST, chociaż jest to ważne pytanie dla pacjentów z mukowiscydożą.

## Diagnozowanie i radzenie sobie z wyzwaniami psychologicznymi podczas wprowadzania terapii VST

Helen Oxley, Alistair Duff, Marieke Verkleij

Terapia VST może mieć korzystny wpływ natury fizycznej, jak i psychologicznej [88]. Może jednak również nieść za sobą niekorzystny pośredni wpływ psychologiczny na pacjentów z mukowiscydożą i ich opiekunów, którzy zgłaszają problemy z przystosowaniem się. Karmienie i jedzenie są znanymi problemami dla chorych na mukowiscydozę, a radzenie sobie ze zmianami masy ciała i nawykami żywieniowymi związanymi z terapią VST pozostaje wyzwaniem. Zespoły zajmujące się mukowiscydożą powinny być świadome tego problemu i przychylnie pacjentom, którym może być trudno zwerbalizować odczucia i emocje na temat przeszłości i przyszłości. (stwierdzenie 17, tabela 2) [89]. Psychologowie zajmujący się mukowiscydożą powinni kierować zespołem w zakresie wymaganego wsparcia i być zaangażowani w dostarczanie wysoce specjalistycznej pomocy w zakresie problemów z przystosowaniem, zmianą zachowania i dobrostanem psychicznym. Wszyscy członkowie zespołu muszą być cierpliwi i dawać pacjentom możliwość wyrażenia swoich uczuć bez osądzania. Reakcje te były zgłaszane głównie u dorosłych, jednak dzieci i młodzież z mukowiscydożą przechodzą obecnie na terapię VST i wymagają starannej psychologicznej kontroli, podobnie jak wszyscy ci, którzy jeszcze nie kwalifikują się do VST lub nie mogą tej terapii rozpocząć.

Pogorszenie objawów depresji i lęku, w tym myśli samobójcze i próby samobójcze wymagające hospitalizacji, zostały zgłoszone przez niektórych pacjentów z mukowiscydożą, którzy rozpoczęli terapię VST [90–92]. Sygnały dotyczące zdrowia psychicznego i neurokognitywnych zdarzeń niepożądanych zostały zgłoszone w przypadku czterech obecnie dostępnych terapii modulatorami CFTR [54], a także doniesienia o „mgłę umysłowej” [93]. Wiadomo, że pacjenci z mukowiscydożą mają 2–3 razy większe ryzyko wystąpienia podwyższonych objawów depresji i lęku niż populacja ogólna [94]. Depresja i lęk są z kolei związane z negatywnymi wynikami zdrowotnymi, niedokładnym przestrzeganiem zaleceń terapeutycznych i częstszym korzystaniem z opieki zdrowotnej [94–100]. W związku

z tym pacjenci z mukowiscydożą i ich rodzice-opiekunowie powinni być poddawani badaniom zgodnie z ustalonymi wytycznymi dotyczącymi zdrowia psychicznego w mukowiscydozie i zaleceniami dotyczącymi leczenia [98] przed i w trakcie VST, ale nie później niż 3 miesiące po jej rozpoczęciu (Stwierdzenie 18, tabela 2).

Wczesne badania donosiły o nieoptymalnym przestrzeganiu zaleceń VST, ale nowsze dane wskazują na 89% i 83% przestrzeganie po 6 i 12 miesiącach [101]. Uważa się, że wynika to z wysokich kosztów, dobrej komunikacji, wiedzy i monitorowania oraz optymistycznych opinii mediów i stowarzyszeń pacjentów. Kiedy po raz pierwszy przepisuje się terapię VST, pacjenci mogą uważać, że będą przestrzegać tak skutecznej terapii, ale dobre intencje nie zawsze prowadzą do trwałej zmiany zachowania. Oparte na badaniach strategii poprawy i utrzymania optymalnego przestrzegania zaleceń pozostają istotną kwestią. Zrozumienie barier i czynników ułatwiających przestrzeganie zaleceń pozostaje istotne, ze względu na zmieniającą się sytuację. Zespoły mukowiscydozy powinny wspierać

pacjentów w tej podróży poprzez rozwijanie umiejętności komunikacyjnych skoncentrowanych na pacjencie, takich jak aktywne słuchanie, wyrażanie empatii i rozpoznawanie szczególnych wyzwań i trudności. W przypadku chorych na mukowiscydozę, którzy nie przeszli jeszcze na terapię VST, konieczne jest skupienie się na optymalnym przestrzeganiu wytycznych dotychczasowej terapii, aby zachować ich jak najlepsze samopoczucie. Niektórzy pacjenci obawiają się osądzania ich zmagania z przestrzeganiem zaleceń, podczas gdy innym trudno jest uznać konsekwencje ich nieoptymalnego przestrzegania zaleceń, tłumacząc się prowadzeniem „normalnego” codziennego życia.

Tłumaczenie Agnieszka Sugden

**Materiały uzupełniające** związane z tym artykułem można znaleźć w wersji online pod adresem doi: 10.1016/j.jcf.2022.10.002.

**Tytuł oryginału:** Standards of care for CFTR variant-specific therapy (including modulators) for people with cystic fibrosis

**Autorzy:** Kevin W. Southern, Carlo Castellani, Elise Lammertyn, Alan Smyth, Donald VanDevanter, Silke van Koningsbruggen-Rietschel, Jurg Barben, Amanda Bevan, Edwin Brokaar, Sarah Collins, Gary J. Connett, Thomas W.V. Daniels, Jane Davies, Dimitri Declercq, Silvia Gartner, Andrea Gramegna, Naomi Hamilton, Jenny Hauser, Nataliya Kashirskaya, Laurence Kessler, Jacqueline Lowdon, Halyna Makukh, Clémence Martin, Lisa Morrison, Dilip Nazareth, Jacqueline Noordhoek, Claran O'Neill, Elizabeth Owen, Helen Oxley, Karen S. Raraigh, Caroline Raynal, Karen Robinson, Jobst Roehmel, Carsten Schwarz, Isabelle Sermet, Michal Shteinberg, Ian Sinha, Constance Takawira, Peter van Mourik, Marieke Verkleij, Michael D. Waller, Alistair Duff

**Bibliografia i tekst źródłowy** dostępne online: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1569199322013856>

Źródło: Journal of Cystic Fibrosis Volume 22 (2023), "Standards of care for CFTR variant-specific therapy (including modulators) for people with cystic fibrosis", str. 17–30



# Sport oczami rodziców dzieci chorujących na mukowiscydozę

Aktywność fizyczna powinna być nierozłącznym elementem leczenia osób chorujących na mukowiscydozę. Rodzice, którzy usłyszą diagnozę, szybko dowiadują się też o ograniczeniach, jakie niesie ze sobą ta choroba. Do nich zaliczyć należy: regularne wykonywanie inhalacji oraz drenaży drzewa oddechowego, przyjmowanie leków wziewnych (m.in. dornaza alfa, którą powinno się przyjmować minimum 2. godziny przed podjęciem aktywności), stałe monitorowanie stężenia cukru u osób z tymi problemami, no i w końcu największy dylemat każdego rodzica – wszelkie zagrożenia bakteryjne wynikające z warunków lokalowych miejsc w których dzieci podejmują wszelkie aktywności fizyczne. W przypadku osoby zdrowej nikt się nad tego typu zagrożeniami nie zastanawia.

Chciałabym przybliżyć kilka historii rodzin w których dzieci chorujące na mukowiscydozę, mimo trudności, prowadzą aktywny tryb życia. Co więcej sport stał się ich pasją, sposobem na rozwijanie swoich zdolności i umiejętności, sposobem na życie. Dzięki temu czują, że są ważną częścią społeczności, bez której zespół/klub mógłby wiele stracić.

\*\*\*

„Mukowiscydoza – szok, niedowierzenie, żal, złość i wiele innych negatywnych emocji. Jednak trzeba żyć – żyć z chorobą. Co słyszymy w czasie wizyt w szpitalu? Ruch, ćwiczenia, jak najwięcej wysiłku fizycznego. Stało się to naszym priorytetem. Córka była zachęcana do aktywności fizycznej. Musieliśmy połączyć to z moją i męża pracą zawodową oraz potrzebami syna. Czasami byliśmy w ciągłych rozjazdach, ale udawało się. Początkowo były to spacery.

W wieku niespełna dwóch lat cudowna rzecz – rowerek biegowy. Oczywiście trampolina; jedna po starszym bracie w ogrodzie, druga w domu. Miała siatkę ochronną, więc była bezpieczna. Czy pogoda, czy nie zawsze córka mogła poskakać. Staraliśmy się z mężem, żeby w tych zabawach nie

była sama. Oczywiście były ograniczenia wizyt szczególnie w sezonie infekcyjnym, ale kiedy tylko była możliwość było dziecko, które chętnie bawiło się z córką.

W przedszkolu chodziła na rytmikę i zajęcia ogólnorozwojowe. Był tam cudowny plac zabaw, zielona trawa, cień pod drzewami i dużo zabawek. Górka w zimie, przy sprzyjającej pogodzie, zamieniała się w tor do zjazdów na „jabłuszkach”. W czasach przedszkolnych córka zaczęła chodzić na zajęcia baletowe i akrobatykę. Zajęcia były z różną intensywnością. Szczególnie ciekawe zajęcia, gimnastyki ogólnorozwojowej z elementami akrobatyki, były na warszawskim AWF-ie. Ogromna sala z tyrolką, drążkami, batutami i innymi sprzętami. Zajęcia prowadzone przez wykładowców akademickich. Balet był ciekawą przygodą, wymagającą dużego wysiłku od córki. Nie są to tylko piękne pozy, ale ciężka praca. Skakanie na skakance, rozciąganie i wiele innych ćwiczeń wymagających dobrej kondycji. Niestety stał się zbyt wymagający czasowo, trudno było połączyć go z pozostałymi zajęciami. Baletowa przygoda zakończyła się.

W międzyczasie rozpadła się grupa akrobatyczna. Czas pandemii spowodował mały zastój. Jednak córka odkryła w sobie pasję do koszykówki. Chodzi na zajęcia z koszykówki. Niestety, nie chce uczestniczyć w zawodach, ale same treningi trwające półtorej godziny potrafią ją zmęczyć.

Córka zaczęła również przygodę z tenisem. Razem z koleżanką uczą się gry pod okiem trenera. Koszty zostały rozłożone na dwie dziewczynki, co też jest istotną sprawą.

Zależy nam, żeby poznała i próbowała ćwiczyć różne dyscypliny sportowe, aby móc znaleźć to, co ją interesuje, żeby nie musiała się nudzić.

Zdecydowaliśmy się również na naukę pływania. Bardzo zależało nam, żeby córka umiała pływać. Całą rodziną lubimy spędzać czas nad wodą, więc chodzi również o względy bezpieczeństwa.

MATIO 3/2024

Sporty zimowe również, nie są obce córce. Nauczyła się jeździć na nartach, a obecnie zamieniła je na deskę snowboardową.

Córka od początków podstawówki jeździ na obozy głównie sportowe. To właśnie na zimowym nauczyła się jeździć na nartach i snowboardzie. Na kilku pierwszych byłam z córką, żeby zadbać o codzienną fizjoterapię i leki, ale od kilku lat jeździ sama. Świetnie sobie radzi. Bardzo potrzebowała tej samodzielności. Poznałam kadre wychowawczą z obozu, co tylko mnie upewniło, że córka może sama jechać na wypoczynek.

Ważne są również zajęcia wychowania fizycznego w szkole, na które córka zawsze bardzo chętnie uczęszcza. W szkole nauczyła się zasad obowiązujących w grach zespołowych oraz ćwiczyła sporty indywidualne. Nawet pobyt w szpitalu w Dziekanowie Leśnym, staramy się spędzać aktywnie. Korzystamy z rowerów, plenerowej siłowni, stołu do ping-ponga i spacerujemy po Parku Kampinowskim. W czasie wakacji również staramy się być z córką aktywni, spacerujemy po plaży, górach, jeździmy na rowerach, pływamy kajakami, żeglujemy.

Obecnie czekamy na bieżnię, która pomoże w codziennych aktywnościach, ponieważ trampolina, już nie spełnia

swojej roli, córka nie skacze po niej. Lubi natomiast parki trampolin.

Korzystamy również z miejscowej infrastruktury, spacerujemy po lesie, wycieczki rowerowe, rolki, wrotki, siłownia w parkach, siatkówka. W zimie jeździmy na lodowisko. Córka miała również epizod ze ścianką wspinaczkową.

Obecnie wiodąca jest koszykówka, ale stawiamy na różnorodność i jeśli córka będzie chciała

spróbować innych aktywności fizycznych, w miarę naszych możliwości, będziemy jej to zapewniać.”

Mama Pauliny

\*\*\*

„Amelia ma 10 lat, od 4 lat trenuje gimnastykę sportową. Zawsze była dość ruchliwa i bardzo lubiła być aktywna, stąd pomysł żeby zapisać ją na jakieś zajęcia. Wybrała gimnastykę i zaczęła od jednych zajęć w tygodniu, a aktualnie od roku jest w grupie turniejowej i bywa, że trenuje 3–5 razy w tygodniu. Bardzo lubi chodzić na treningi, nie tylko, ze względu na sam sport, ale też towarzystwo koleżanek z grupy. Nigdy treningi nie były dla niej przykrym obowiązkiem. Aktualnie jest to jej stały element codziennego życia i ogromna pasja.”

Mama Amelii



MATIO 3/2024



\*\*\*

„Kiedy dowiedzieliśmy się o chorobie (w wieku 3,5 lat) po konsultacjach z rehabilitantami usłyszeliśmy, że Ola powinna mieć dużo zajęć ruchowych tak, aby jej płuca zmuszać do większej pracy, mając na celu poprawę jakości życia z mukowiscydozą.



\*\*\*

„Jestem tatą 15-letniej Hani. Aktywność fizyczna była zawsze dla naszej rodziny bardzo ważna. Udało nam się zarazić Hanię oraz jej siostrę Tosię sympatią do biegania, roweru, rolek, łyżew i obowiązkowo pływania. Ale prawdziwą miłością 5 lat temu stało się Taekwondo i trwa do dzisiaj. Hania przygotowuje się powoli, między obowiązkami szkolnymi, do egzaminu na mistrzowski, czarny pas. Nigdy sportu nie traktowaliśmy jako elementu fizjoterapii w chorobie, ani czegoś co musi zrobić. Po prostu chciała być dobra wśród rówieśniczek, bez żadnej taryfy ulgowej, a że miało to przy okazji świetny wpływ na jej parametry zdrowotne, to tym bardziej nas cieszy.”

Tata Hani

Ola od 5 lat chodzi na zajęcia taneczne mażorettek.

«Mażoretki» dziewczyny ubrane w paradne stroje. Występują na pokazach estradowych i paradach ulicznych prezentując układy taneczno-marszowe do muzyki, zonglując i podrzucając przy tym pałeczką mażoretkową tzw. «Baton».

Ola chodzi na zajęcia 2 razy w tygodniu po 1,5 godziny. Przez pół roku ćwiczą w grupie 2 układy taneczne, a od kwietnia wyjeżdżają na konkursy i turnieje prezentując umiejętności, które wyćwiczyły.”

Mama Oli



Aleksandra Cichocka

## Badania prenatalne na NFZ. Teraz dla każdej kobiety w ciąży

Od 5 czerwca 2024 r. wszystkie kobiety w ciąży mają prawo do badań prenatalnych. Badania te pozwalają wcześniej wykryć wady płodu oraz rozpocząć ich diagnostykę we wczesnym okresie ciąży oraz – w miarę możliwości – rozpocząć leczenie jeszcze w okresie płodowym.

Dotychczas badania prenatalne mogły wykonać kobiety, które skończyły 35 lat. Zniesiono te ograniczenia wiekowe. Dzięki temu zwiększył się dostęp do badań prenatalnych dla wszystkich kobiet.

### Co to są badania prenatalne?

Badania prenatalne to badania diagnostyczne dziecka w życiu płodowym, które są wykonywane przed porodem. Badania prenatalne pozwalają na wczesne wykrycie chorób lub wad u dzieci w okresie prenatalnym. Jest to o tyle istotne, że leczenie niektórych z nich można rozpocząć już na etapie ciąży lub przygotować się do odpowiedniej terapii, gdy dziecko pojawi się na świecie.

Badania prenatalne umożliwiają rozpoznanie m.in.:

- zespołu Downa
- zespołu Turnera
- zespołu Edwardsa
- zespołu Klinefeltera
- Fenylketonurii
- Hemofilii
- Mukowiscydozy
- wrodzonej łamliwości kości
- rdzeniowego zaniku mięśni
- dystrofii mięśniowej.

## Kobietom w ciąży badania prenatalne finansuje NFZ

W programie wykonasz:

- badania nieinwazyjne, tj.:
  - USG płodu pomiędzy 11 a 14 tygodniem ciąży oraz 18 a 22 (+6 dni)
  - badania biochemiczne w zależności od wieku ciąży – PAPP-A, free-β-hCG, AFP, Estriol
- w przypadku konieczności pogłębionej diagnostyki:
  - uzyskasz poradę genetyczną
  - wykonasz badania cytogenetyczne
  - otrzymasz skierowanie na pobranie materiału do badań genetycznych w drodze amniopunkcji, biopsji trofoblastu lub kordocentezy pod kontrolą USG (po wyrażeniu zgody na ich wykonanie).



### WAŻNE!

W przypadku konieczności dalszej diagnostyki, zostaniesz skierowana do ośrodka specjalistycznego realizującego odpowiedni rodzaj świadczeń.

## Rodzaje badań prenatalnych w programie NFZ

Badania prenatalne dzielą się na dwie grupy:

- nieinwazyjne
  - są całkowicie bezpieczne zarówno dla zdrowia matki jak i dziecka
  - nie ingerują w środowisko płodu
  - ich wykonanie nie prowadzi do powstania żadnych powikłań
  - zalicza się do nich ultrasonografię (USG) oraz testy biochemiczne (z krwi)
  - to właśnie na nich opiera się przesiewowa diagnostyka prenatalna;
- inwazyjne
  - mają na celu zweryfikować nieprawidłowy lub niejednoznaczny wynik badania prenatalnego, uzyskany metodą nieinwazyjną
  - podczas badań pobiera się płyn owodniowy lub fragmenty tkanek płodu do analizy
  - zalicza się do nich amniopunkcję genetyczną, biopsję kosmówki czy kordocentezę.

MATIO 3/2024

## Na badania prenatalne kieruje lekarz prowadzący ciążę

Badania wykonuje się u kobiet pomiędzy 11. a 14. tygodniem ciąży. Skieruje Cię na nie lekarz ginekolog-położnik, prowadzący ciążę.

**Badania nieinwazyjne w ramach programu NFZ, może wykonać każda kobieta ciężarna.**

Zalicza się do nich:

- poradnictwo i badania biochemiczne
- poradnictwo i USG płodu w kierunku diagnostyki wad wrodzonych.

Potrzebujesz skierowania z informacją o zaawansowaniu ciąży (wiek ciąży w tygodniach). Wystawia je lekarz, który prowadzi Twoją ciążę.

**Pogłębiona diagnostyka wykonywana jest tylko w przypadku wskazań medycznych.**



MATIO 3/2024

Zalicza się do niej:

- poradnictwo i badania genetyczne
- pobranie materiału płodowego do badań genetycznych (amniopunkcja lub biopsja trofoblastu lub kordocenteza).

Wymagane jest skierowanie wystawione przez lekarza prowadzącego ciążę lub z etapu poradnictwo i USG płodu w kierunku diagnostyki wad wrodzonych. Skierowanie powinno zawierać informacje o wskazaniach do objęcia tą częścią programu oraz opis nieprawidłowości i szczegółowe wyniki badań.

**Wykonuje się je u kobiet w ciąży spełniających co najmniej jedno z poniższych kryteriów:**

- wystąpienie w poprzedniej ciąży aberracji chromosomowej płodu lub dziecka
- stwierdzenie wystąpienia strukturalnych aberracji chromosomowych u ciężarnej lub u ojca dziecka
- stwierdzenie znacznie większego ryzyka urodzenia dziecka dotkniętego chorobą uwarunkowaną monogenowo lub wieloczynnikową
- stwierdzenie w czasie ciąży nieprawidłowego wyniku badania USG lub badań biochemicznych wskazujących na zwiększone ryzyko aberracji chromosomowej lub wady płodu.

## Jak wejść do programu badań prenatalnych na NFZ?

Wystarczy, że zgłosisz się do poradni ginekologiczno-położniczej, która realizuje program. Na wizytę weź z sobą:

- skierowanie od lekarza prowadzącego ciążę lub z wcześniejszego etapu programu
- wyniki badań
- dokument tożsamości.

Źródło: online: [ <https://www.nfz.gov.pl/aktualnosci/aktualnosci-centrali/badania-prenatalne-na-nfz-teraz-dla-kazdej-kobiety-w-ciazy,8625.html> ], dostęp: 02.07.25.024

## PLAN DLA CHORÓB RZADKICH

**Rząd po 14. latach walki środowisk medycznych, organizacji pacjenckich, fundacji i stowarzyszeń, zatwierdził pierwszą część Planu dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025, co przyjmujemy jako deklarację prac nad planem w przyszłości. Zawiera on rozwiązania, których celem jest poprawa sytuacji pacjentów z chorobami rzadkimi i ich rodzin.**

**Plan przewiduje kompleksową i skoordynowaną opiekę zdrowotną. Zakłada większy dostęp do nowoczesnej aparatury medycznej oraz leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego, które wykorzystywane są w chorobach rzadkich. Na ten cel przeznaczono prawie 100 mln zł. Najważniejsze założenia oraz planowane terminy decyzji.**

Pacjenci z chorobami rzadkimi potrzebują szybkiej i dobrej diagnostyki, tymczasem często opowiadają, że dojdzie do właściwej diagnozy zabrało im lata i wymagało

dużego uporu. Niektóre choroby, i co ważne jest ich coraz więcej, diagnozuje się już u noworodków w ramach badań przesiewowych, ale to niewielka część pacjentów. Kolejny etap to zdobycie opieki różnych specjalistów i dostęp do leków, gdy one są, bo na większość rzadkich chorób brak opracowanych terapii. To też niezbędne wyroby medyczne, których wielu pacjentów potrzebuje wraz z rozwojem choroby. Stąd pacjenci i eksperci, zwłaszcza lekarze zabiegają, by pacjentów z chorobami rzadkimi objąć lepszą opieką. A Plan dla Chorób Rzadkich, w nowej edycji, ma wiele spraw usprawnić.

Jak informuje Ministerstwo Zdrowia, „niezwykła różnorodność kliniczna oraz rzadkość występowania poszczególnych chorób rzadkich stanowi wyzwanie dla systemu opieki zdrowotnej, dlatego obszar ten stał się priorytetem Ministra Zdrowia”.

Wybór właściwej ścieżki na wczesnym etapie procesu diagnostycznego ma kluczowe znaczenie w przypadku chorób rzadkich. Dlatego właściwa strategia pozwala na istotne skrócenie czasu uzyskania większości rozpoznań choroby. Szybka weryfikacja ostatecznego rozpoznania choroby przynosi również wielorakie korzyści, poczynając od możliwości wprowadzenia leczenia celowanego, jeśli takie jest dostępne bądź zastosowania terapii spowalniającej postęp choroby, a jednocześnie przekłada się na zredukowanie kosztów zbędnej dodatkowej diagnostyki pacjenta.

#### Sześć obszarów

Plan dla Chorób Rzadkich na lata 2024–2025 ma na celu kontynuację prac nad poprawą sytuacji polskich pacjentów cierpiących na choroby rzadkie oraz ich rodzin, poprzez stworzenie modelu zintegrowanej opieki zdrowotnej, który umożliwi kompleksową i skoordynowaną opiekę. Prace te obejmują sześć kluczowych obszarów:

**obszar I** – powołanie Ośrodków Ekspertycznych Chorób Rzadkich (OECR) oraz analiza wprowadzonych dla nich produktów rozliczeniowych;

**obszar II** – poprawa dostępu do badań diagnostycznych wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich;

**obszar III** – poprawa dostępu do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich;

**obszar IV** – Polski Rejestr Chorób Rzadkich (PRCR);

**obszar V** – Karta Pacjenta z Chorobą Rzadką;

**obszar VI** – prowadzenie Platformy Informacyjnej „Choroby oraz rozwój i szerzenie wiedzy o chorobach rzadkich.\*

#### Proponowane w dokumencie rozwiązania zakładają:

■ powstanie kolejnych Ośrodków Ekspertycznych Chorób Rzadkich – ich zadaniem będzie realizacja świadczeń opieki zdrowotnej ze szczególnym uwzględnieniem pacjentów z chorobami rzadkimi;

■ poprawę dostępu do badań wykorzystywanych w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich;

■ do 31 grudnia 2024 roku przeprowadzone zostaną analizy dotyczące uzupełnienia wykazu świadczeń gwarantowanych oraz określenia sposobu finansowania badań genetycznych,

■ przeanalizowanie sposobu finansowania wyspecjalizowanych niegenetycznych badań laboratoryjnych, które są wykorzystywane w diagnostyce i monitorowaniu chorób rzadkich. Na tej podstawie do 31 marca 2025 roku zostaną uzupełnione świadczenia gwarantowane w tym zakresie,

■ wprowadzenie kontroli jakości laboratoriów, które wykonują wielkoskalowe badania genomowe stosowane w diagnostyce genetycznej chorób rzadkich;

■ poprawę dostępu do nowoczesnej aparatury medycznej oraz leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego w chorobach rzadkich;

■ poprawę infrastruktury podmiotów leczniczych;

■ uruchomiona w październiku 2023 roku Platforma Informacyjna „Choroby Rzadkie” (<https://chorobyrazdkie.gov.pl/>) będzie aktualizowana i uzupełniana o nowe informacje, aby poszerzać i rozwijać wiedzę o chorobach rzadkich;

■ w celu podnoszenia świadomości o chorobach rzadkich przeprowadzona zostanie ogólnopolska kampania społeczna;

■ powstanie Systemu dla Chorób Rzadkich, gdzie będą gromadzone dane zasilające Polski Rejestr Chorób Rzadkich oraz Kartę Pacjenta z Chorobą Rzadką – składowe Systemu, niezbędne do monitorowania procesów związanych z opieką medyczną oraz podnoszące bezpieczeństwo pacjentów z chorobą rzadką.

Opr. R.D.

Źródło: „Plan dla chorób rzadkich. Koszt: 99 mln zł”, [<https://cowzdrowiu.pl/aktualnosci/post/plan-dla-chorob-rzadkich-jeszcze-w-tym-miesiacu-koszt-99-mln-zl>] dostęp: 12.06.2024 r.

/www.gov.pl/

MATIO 3/2024

## PROGRAM „PROFILAKTYKA 40+” DO GRUDNIA 2024 R.

Do 31 grudnia 2024 r. wydłużony został program „Profilaktyka 40+”. 24 czerwca br. minister zdrowia podpisał rozporządzenie w tej sprawie.

Program „Profilaktyka 40+” to pakiet badań diagnostycznych, które pozwolą zidentyfikować albo wykluczyć objawy najczęstszych chorób cywilizacyjnych.

Do programu kwalifikują się osoby, które m.in. odpowiedzą na pytania ankietowe programu pilotażowego za pośrednictwem:

1. przez Internetowe Konto Pacjenta
2. przez infolinię centralnej e-Rejestracji (numer tel. +48 800 69 60 64, czynny w godzinach od 8:00 do 18:00);
3. w placówce, w której można wykonać badania.

Świadczenia opieki zdrowotnej będą udzielane na podstawie skierowania w postaci elektronicznej wystawionego przez system.

Każdy uprawniony – wszystkie osoby powyżej 40. roku życia – będzie mógł skorzystać z pakietu badań diagnostycznych w punkcie, który będzie realizował program „Profilaktyka 40 PLUS”. Wystarczy, że zgłosi się do placówki z dowodem osobistym.

#### Jakie badania są wykonywane w ramach pakietu?

Pakiet badań diagnostycznych dla kobiet zawiera badania:

- 1) morfologia krwi obwodowej z wzorem odsetkowym i płytkami krwi;
- 2) stężenie cholesterolu całkowitego albo kontrolny profil lipidowy;
- 3) stężenie glukozy we krwi;
- 4) AIAT, AspAT, GGTP – badania dotyczące oceny funkcji wątroby (enzymy wątrobowe);
- 5) poziom kreatyniny we krwi;
- 6) badanie ogólne moczu;
- 7) poziom kwasu moczowego we krwi;
- 8) krew utajona w kale – metodą immunochemiczną (iFOBT).

Pakiet badań diagnostycznych dla mężczyzn zawiera te same badania poszerzone o PSA – antygen swoisty dla stercza całkowity.

Natomiast pakiet badań diagnostycznych wspólny to:

- 1) pomiar ciśnienia tętniczego;
- 2) pomiar masy ciała, wzrostu, obwodu w pasie oraz obliczenie wskaźnika masy ciała (BMI);



Źródło: „Program „Profilaktyka 40+” do grudnia 2024 r. online: [Program „Profilaktyka 40+” do grudnia 2024 r. – Ministerstwo Zdrowia – Portal Gov.pl ([www.gov.pl](http://www.gov.pl))]], dostęp: 02.07.2024 r.

## RZĄD PRZYJĄŁ ROZPORZĄDZENIE O KRYTERIACH DOCHODOWYCH W POMOCY SPOŁECZNEJ

Rada Ministrów przyjęła rozporządzenie dotyczące wzrostu kryteriów dochodowych w pomocy społecznej. Od 1 stycznia 2025 r. ze wsparcia skorzysta znacznie większa grupa osób niż dotychczas.

Od 1 stycznia 2025 roku wzrosną kryteria dochodowe w pomocy społecznej:

- dla osoby samotnie gospodarującej – kryterium wyniesie 1010 zł, co oznacza wzrost o 234 zł, czyli o 30 proc.
- dla osoby w rodzinie – kryterium wyniesie 823 zł, co oznacza wzrost o 223 zł, czyli o 37 proc.
- zmiana kwot kryteriów dochodowych wpłynie także na podwyższenie maksymalnej kwoty zasiłku stałego – do 1229 zł, co oznacza wzrost o 229 zł, czyli o 23 proc.

Podwyżka kwot kryteriów dochodowych została przyjęta na podstawie wyników badania prognozy interwencji socjalnej, opracowanego przez Instytut Pracy i Spraw Socjalnych.

Zgodnie z art. 9 ust. 1 ustawy z dnia 12 marca 2004 r. o pomocy społecznej, kryteria dochodowe podlegają weryfikacji co 3 lata, z uwzględnieniem wyniku badań prognozy interwencji socjalnej. Ustawa pozwala jednak dokonywać weryfikacji co roku. Ostatnia weryfikacja miała miejsce w 2021 roku.

opr. R.D.

Źródło: „Powiększy się grupa osób uprawnionych do wsparcia. Rząd przyjął rozporządzenie o kryteriach dochodowych w pomocy społecznej”, online: [<https://www.gov.pl/web/rodzina/powieszy-sie-grupa-osob-uprawnionych-do-wsparcia-rzad-przyjal-rozporzadzenie-o-kryteriach-dochodowych-w-pomocy-spoecznej2>]; dostęp: 17.07.2024

## SZCZEPIENIA PRZECIW HPV – ROZSZERZENIE PROGRAMU

Poszerzona została grupa wiekowa objęta programem bezpłatnych szczepień przeciw HPV.

Od 1 września 2024 roku programem zostaną objęte dzieci w wieku po ukończeniu 9. roku życia do ukończenia 14. roku życia.

Obecnie bezpłatne szczepienia przeciw HPV przysługują dzieciom po ukończeniu 11. roku życia do ukończenia 14. roku życia w schemacie dwudawkowym.

W ramach programu bezpłatnie dostępne są dwie szczepionki przeciw HPV: 2-walentna szczepionka Cervarix i 9-walentna szczepionka Gardasil 9.

Dla osób urodzonych w 2010 roku szczepienie musi rozpocząć się przed ukończeniem 14 roku życia, ale może być zakończone po ukończeniu 14. roku życia (z zachowaniem dwudawkowego schematu szczepienia).

Dodatkowo szczepionka Cervarix dostępna jest bezpłatnie w ramach refundacji osobom w wieku od ukończenia 9. roku życia do ukończenia 18. roku życia oraz w ramach 50% refundacji osobom dorosłym.

### Dlaczego warto się szczepić przeciw HPV?

Szczepionka chroni przed zakażeniem HPV, czyli ludzkim wirusem brodawczaka, przenoszonego głównie drogą płciową.



Szczepiąc nastolatkę i nastolatka możemy zapobiec wystąpieniu w przyszłości stanów nowotworowych, w których przyczyną są wirusy HPV. Do tych nowotworów należą: rak szyjki macicy, pochwy, odbytu, prącia. Szczepionki mogą dodatkowo chronić przed rozwojem kłykcin kończystych – zmian powstających na błonach śluzowych narządów płciowych.

Źródło: <https://www.gov.pl/>

## PRZYPOMINAMY – ŚWIADCZENIE WSPIERAJĄCE 2025

1 stycznia 2024 r. weszła w życie ustawa z dnia 7 lipca 2023 r. o świadczeniu wspierającym, która wprowadziła nowe rozwiązania w systemie świadczeń dla osób z niepełnosprawnościami i ich opiekunów.

Świadczenie wprowadzane jest etapami. Do końca tego roku o świadczenie mogą się ubiegać osoby z niepełnosprawnością, które otrzymały od WZON decyzję w której wsparcie określono na poziomie od 70 do 100 punktów. W roku 2025 zostanie wdrożony kolejny etap wypłat i o świadczenie będzie się mogło ubiegać więcej osób z niepełnosprawnościami. Świadczenie wspierające w 2025 będzie dostępne także dla tych osób, którym WZON określi poziom potrzeby wsparcia od 78 do 86 pkt.

**Tak więc od 2025 r. o świadczenie wspierające mogą ubiegać się dwie grupy osób: osoby, które uzyskały od 87 do 100 pkt i osoby, które uzyskały od 78 do 86 pkt.**

Przypominamy, że świadczenie to przysługuje osobie z niepełnosprawnością, która ukończyła 18 r.ż., bez względu na osiągnięte przez nią dochody i bez ograniczeń aktywności zawodowej. Pieniądze wypłaca ZUS po uzyskaniu od wojewódzkiego zespołu ds. orzekania o niepełnosprawności (WZON) decyzję o ustaleniu poziomu potrzeby wsparcia. Wysokość świadczenia wynosi od 40 proc. do 220 proc. renty socjalnej – w zależności od określonego przez WZON poziomu potrzeby wsparcia. Wysokość świadczenia będzie ulegała waloryzacji wraz z coroczną waloryzacją renty socjalnej.

Renata Dropińska

## XXV TYDZIEŃ OSÓB Z NIEPEŁNOSPRAWNOŚCIAMI

„Kocham Kraków z Wzajemnością”, to już po raz dwudziesty piąty rozpoczął się w piątek 7 czerwca Tydzień Osób z Niepełnosprawnościami. Wydarzenie przedstawia i promuje osiągnięcia osób z niepełnosprawnościami. Inauguracja tego wydarzenia ma miejsce na Rynku Głównym w Krakowie, gdzie osoby z niepełnosprawnościami prezentują swoje osiągnięcia, przedstawiają swoje prace artystyczne oraz biorą udział w zmaganiach sportowych. To cykliczne przedsięwzięcie ma na celu integrację osób z niepełnosprawnościami i promowanie ich osiągnięć w różnych dziedzinach życia. W trakcie tygodnia odbywać się będą zawody sportowe, inicjatywy kulturalne, warsztaty, pokazy, spektakle, pikniki, koncerty.

W inauguracji Tygodnia wzięł udział zastępca Prezydenta

Krakowa Stanisław Mazur oraz zastępczyni Prezydenta Krakowa Maria Klaman, Alicja Szczepańska reprezentująca Radę Miasta Krakowa, pełnomocnik prezydenta ds. osób z niepełnosprawnościami Bogdan Dąsał, przewodniczący Powiatowej Społecznej Rady ds. Osób z Niepełnosprawnościami – Prezes Zarządu Fundacji MATIO – Paweł Wójciewicz oraz przewodniczący Komisji Dialogu Obywatelskiego ds. Osób z Niepełnosprawnościami Adam Stromiło.

Nasza Fundacja również gościła w tym dniu na Rynku Głównym gdzie mieliśmy możliwość zapoznania zwiedzających z mukowiscydozą, chorobą – niepełnosprawnością, na którą cierpią nasi podopieczni oraz z działaniami jakie podejmuje Fundacja na rzecz chorych i ich rodzin.



## RZECZNIK PRAW PACJENTA WRĘCZYŁ POWOŁANIA DO PREZYDIUM RADY ORGANIZACJI PACJENTA

8 sierpnia rozpoczął się w siedzibie Rzecznika Praw Pacjenta od podniosłego wydarzenia. Minister Bartłomiej Chmielowiec wręczył powołania, przedstawicielom pięciu organizacji, do Prezydium Rady Organizacji Pacjentów.

### Skład Prezydium:

Przewodniczący – Stanisław Maćkowiak, Federacja Pacjentów Polskich  
Wiceprzewodniczący – Magdalena Kołodziej, Fundacja MY Pacjenci  
Członek – Joanna Frątczak Kazana, OFO – Ogólnopolska Federacja Onkologiczna  
Członek – Robert Lesiak, Stowarzyszenie „Za Wcześniej”  
Członek – Iwona Czabak, Stowarzyszenie Marfan Polska

Uroczystość rozpoczęła się od wręczenia powołań, a następnie Rzecznik Praw Pacjenta Bartłomiej Chmielowiec, Marzanna Bieńkowska zastępca dyrektora Departamentu Współpracy w Biurze RPP oraz członkowie Prezydium omówili najważniejsze bieżące sprawy oraz plan działań na najbliższe miesiące.

Źródło: <https://www.gov.pl/>

## WYPRAWKA DLA PRZEDSZKOLAKA 2024

Przedszkole to ważny etap w życiu dziecka, ale też ważne wydarzenie dla rodziców. Pierwszy dzień malucha w przedszkolu generuje wiele emocji w całej rodzinie. Przeróżenie miesza się z ekscytacją, strach z ciekawością, a wszystko to dzieje się w obliczu nowej przygody jaką jest przedszkole, placówka opiekuńczo – edukacyjna, gdzie nasze dziecko będzie miało okazję rozwijać się, uczyć nowych umiejętności społecznych i cieszyć się z wielu wspaniałych doświadczeń. Z czasem, stanie się ono dla niego przyjemnym miejscem, gdzie pozna nowych przyjaciół i rozpocznie odkrywanie świata w przystępny dla siebie sposób. Emocji nie jest pozbawiony również pierwszy dzień w przedszkolu dziecka, które wraca po wakacjach już po raz kolejny. Doświadczenia z tego dnia są tak różne jak różnorodne są nasze dzieci, ale zawsze jest to wyjątkowa chwila dla całej rodziny.

Wraz z nadchodzącym nowym rokiem zajęć w przedszkolu wielu rodziców zastanawia się, jak przygotować swoje dziecko na nowe wyzwania, ale też myślą o tym co dziecku będzie potrzebne, aby mogło prawidłowo funkcjonować. Jednym z kluczowych elementów tego procesu jest skompletowanie odpowiedniej wyprawki przedszkolaka. Jak co roku, Fundacja Matio postanowiła pomóc rodzicom i wysłać wszystkim, którzy się zgłosili, skompletowaną wyprawkę, a tym samym zaoszczędzić czas przeznaczony na poszukiwanie podstawowych, aczkolwiek niezbędnych przedszkolakowi przyborów. W tym roku nasz projekt wsparli nieocenieni Darczyńcy: **Firma DERFORM Sp. z o.o., firma Michalczyk i Prokop Sp. z o.o. oraz PBS Connect Polska i LPP.** Dzięki ich empatii i zrozumieniu potrzeb innych ludzi, mogliśmy przygotować i wysłać do naszych podopiecznych **85** paczek z wyprawką.

Mamy nadzieję, że czas, który musielibyście poświęcić na poszukiwania wszystkich niezbędnych artykułów, przeznaczycie na rozmowę i przygotowanie dziecka do tego ważnego dnia.

Wszystkim Przedszkolakom życzymy szybkiej adaptacji i nawiązania wspaniałych przyjaźni. Niech przedszkole będzie miejscem, które rozbudzi Waszą ciekawość świata, rozwinie Wasze zainteresowania, będzie areną wyzwań, nowych doświadczeń, wspólnych ciekawych zabaw i radości każdego dnia. Życzymy nieustannie otaczającej Was

miłości najbliższej rodziny i nauczycieli, którzy mądrze będą kształtować Waszą osobowość. Spełniajcie swoje marzenia i nie przestawajcie się uśmiechać.

Renata Dropińska  
Zespół Fundacji MATIO

## MÓJ NAJLEPSZY MUKO-LEKARZ

Kolejna edycja plebiscytu „Mój najlepszy Muko-lekarz” za nami. W tym roku uznanie w oczach naszych podopiecznych zyskała dr Ewa Pomarańska z Centrum Medycznego w Karpaczu. Pani doktor otrzymała najwięcej głosów i została laureatką plebiscytu A.D. 2023. Nagrodę za całokształt pracy i opieki nad chorymi na mukowiscydozę dr Ewie Pomarańskiej wręczył prezes Fundacji MATIO Paweł Wójtowicz.

Gratulujemy Pani doktor i życzymy jeszcze wielu sukcesów w pracy, zadowolonych pacjentów, dużo zdrowia i wszystkiego najlepszego w życiu osobistym.

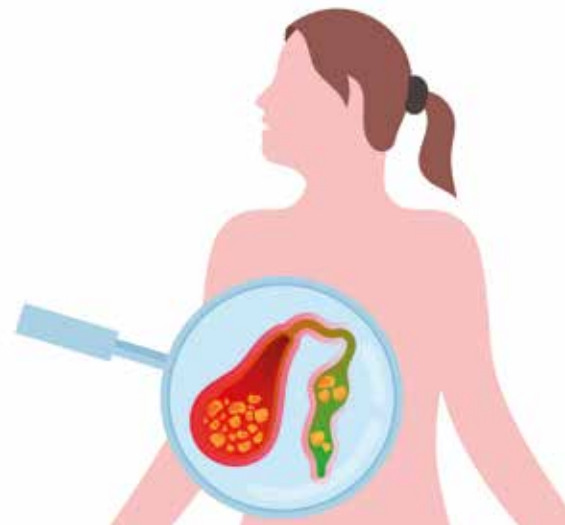
Natomiast podopiecznych ich rodziców i opiekunów zapraszamy do oddawania głosów na swojego ulubionego Muko-lekarza w edycji 2024. Każdy Wasz głos może przyczynić się do zdobycia nagrody, a przede wszystkim uhonorowania Waszym zaufaniem i docenieniem pracy lekarza, który Waszym zdaniem robi to najlepiej.



# Kamica żółciowa w przebiegu mukowiscydozy

## Czym jest kamica żółciowa?

Kamica żółciowa to stan, w którym w pęcherzyku żółciowym lub przewodach żółciowych tworzą się kamienie żółciowe. Kamienie te mogą być zbudowane z cholesterolu, soli wapniowych, białek lub bilirubiny. Kamica żółciowa może prowadzić do bólu brzucha, żółtaczki, zapalenia pęcherzyka żółciowego, ostrego zapalenia trzustki, wtórnej marskości wątroby i innych powikłań.



Wyróżniamy dwa rodzaje kamicy, w tym kamicę pęcherzyka żółciowego (złogi tworzą się w pęcherzyku żółciowym) oraz kamice przewodową (złogi znajdują się w drogach żółciowych wewnątrz lub zewnątrzwątrobowych i pochodzą z pęcherzyka żółciowego, lub pierwotnie powstają w przewodach żółciowych). Oba warianty najczęściej współwystępują.

Dodatkowymi czynnikami ryzyka powstania kamicy żółciowej poza mukowiscydozą są:

- płeć żeńska,
- czynniki hormonalne,
- predyspozycja genetyczna,
- cukrzyca,
- otyłość,

- hipertriglicerydemia
- niektóre leki (estrogeny, doustne środki antykoncepcyjne, fibraty),
- stan po zabiegach operacyjnych – w obrębie żołądka, dwunastnicy czy wątroby
- przewlekłe infekcje dróg żółciowych,
- szybka utrata masy ciała, przedłużające się głodzenie,
- niska aktywność fizyczna.

## Przyczyny kamicy żółciowej w mukowiscydozie

Mukowiscydoza wpływa na układ oddechowy, trawienny i inne części ciała poprzez produkcję gęstego, lepkiego śluzu. W kontekście kamicy żółciowej mukowiscydoza wpływa na układ trawienny w sposób przedstawiony poniżej.

■ **Zmiany w składzie żółci:** w mukowiscydozie zmienia się skład żółci, co prowadzi do zwiększenia ryzyka tworzenia się kamieni. Żółć staje się bardziej lepka i zawiera więcej substancji mogących tworzyć kamienie.

■ **Dysfunkcja wątroby:** mukowiscydoza może prowadzić do dysfunkcji wątroby, co może zmniejszać zdolność organizmu do efektywnego przetwarzania i usuwania związków, które mogą tworzyć kamienie żółciowe.

■ **Stany zapalne:** przewlekłe stany zapalne związane z mukowiscydozą mogą zwiększać ryzyko tworzenia się kamieni żółciowych.

## Objawy

- kamica pęcherzyka żółciowego w początkowym etapie może być bezobjawowa
- w stanie ostrym pojawia się napadowy, ostry ból brzucha odczuwany głównie w podżebrzu prawym lub nadbrzuszu środkowym i może promieniować do prawej łopatki, trwa najczęściej powyżej 30 minut, stopniowo przemija w ciągu 5 godzin; ból najczęściej pojawia się po tłustym lub smażonym posiłku
- nudności i wymioty
- dyskomfort w nadbrzuszu po spożyciu tłustych pokarmów



### 3. Omega-3:

kwasy tłuszczowe omega-3 mogą pomóc w zmniejszeniu stanów zapalnych i mogą być korzystne dla zdrowia wątroby.

### 4. Probiotyki:

mogą wspierać zdrowie jelit i poprawiać trawienie, co może mieć pozytywny wpływ na drogi żółciowe

### 5. Magnez:

może wspomagać zdrowie wątroby i drogi żółciowe, suplementacja magnezu może być korzystna w zapobieganiu tworzenia się kamieni żółciowych.

### 6. Inne mogące pozytywnie wpłynąć na zdrowie wątroby i dróg żółciowych:

**Hymekromon** (cholestil) lek bez recepty dla dorosłych o działaniu żółciotwórczym (zwiększa wydzielanie żółci), żółciopędnym (czyli przyspiesza jej wydalanie przez drogi żółciowe) i rozkurczowym.

**Rowachol** lek bez recepty powyżej 6 roku życia

**Raphacholin C** lek bez recepty powyżej 10 roku życia lub pod kontrolą lekarza

**ekstrakty z roślin**, w tym z krwawnika, boldo, karczocha czy kurkumy – powyżej 12 roku życia lub pod kontrolą lekarza

**Sylimaryna** – powyżej 12 roku życia lub pod kontrolą lekarza

**Iberogast** – ułatwia trawienie, działa prokinetycznie – powyżej 6 roku życia lub pod kontrolą lekarza

**Beta-glukan** – błonnik wspierający gospodarkę lipidową i odporność, mogący wspomagać leczenie kamicy – bezpieczny u dzieci – nie przyjmujemy jednocześnie z innymi lekami

### Zioła pomocne w kamicy żółciowej

Stosowanie ziół może wspierać leczenie kamicy żółciowej poprzez wspomaganie produkcji i przepływu żółci, zmniejszenie stanu zapalnego oraz poprawę kondycji wątroby i pęcherzyka żółciowego. Poniżej przykłady ziół, które mogą być pomocne.



### 1. Ostropest plamisty

**Działanie:** ostropest plamisty jest znany z właściwości hepatoprotekcyjnych, wspiera regenerację wątroby i poprawia produkcję żółci.

**Forma:** może być stosowany w postaci kapsułek, tabletek, ekstraktu lub herbaty.

### 2. Mniszek lekarski

**Działanie:** korzeń mniszka lekarskiego wspomaga produkcję żółci i poprawia jej przepływ. Działa również moczopędnie i wspomaga detoksykację organizmu.

**Forma:** stosowany w postaci herbaty, ekstraktu lub kapsułek.

### 3. Kurkuma

**Działanie:** kurkuma ma silne właściwości przeciwzapalne i może wspomagać przepływ żółci oraz zdrowie wątroby.

**Forma:** może być stosowana jako przyprawa, w postaci kapsułek lub jako napar z korzenia kurkumy.

### 4. Karczoch

**Działanie:** karczoch wspomaga produkcję żółci i poprawia funkcje wątroby, może również pomagać w redukcji poziomu cholesterolu.

**Forma:** dostępny w postaci kapsułek, ekstraktu lub herbaty.

### 5. Mięta pieprzowa

**Działanie:** mięta pieprzowa może pomóc w złagodzeniu skurczów przewodów żółciowych oraz poprawić trawienie.

**Forma:** stosowana w postaci herbaty lub kapsułek.

### 6. Piołun

**Działanie:** piołun może wspomagać produkcję żółci oraz działać przeciwzapalnie i przeciwbakteryjnie.

**Forma:** stosowany w postaci herbaty lub kapsułek u osób dorosłych

### 7. Nagietek lekarski

**Działanie:** nagietek ma właściwości przeciwzapalne i może wspomagać zdrowie wątroby oraz przewodów żółciowych.

**Forma:** może być stosowany w postaci herbaty i lub ekstraktu.

### 8. Rumianek

**Działanie:** rozkurczowe na mięśnie gładkie, ma właściwości przeciwbakteryjne i przeciwzapalne, co może wspierać zdrowie wątroby i ogólną odporność organizmu.

**Forma:** stosowany w postaci herbaty lub kapsułek.

### Ważne uwagi!

Zanim rozpoczniesz stosowanie jakichkolwiek ziół, ważne jest skonsultowanie się z lekarzem lub specjalistą dietetykiem, szczególnie w przypadku dzieci lub jeśli przyjmujesz leki.

Zioła powinny być stosowane zgodnie z zaleceniami na opakowaniu lub zgodnie z zaleceniami specjalisty.

Upewnij się, że nie jesteś uczulony na żadne zioła przed ich stosowaniem.

Stosowanie ziół może być wartościowym uzupełnieniem tradycyjnych metod leczenia kamicy żółciowej, jednak nie zastępuje ono profesjonalnej opieki medycznej!

### Dodatkowe Rekomendacje

#### 1. Regularne ćwiczenia fizyczne

Aktywność fizyczna może pomóc w utrzymaniu prawidłowej masy ciała i wspierać zdrowie układu trawiennego.

#### 2. Unikanie szybkiej utraty masy ciała

Szybka utrata masy ciała może zwiększać ryzyko tworzenia się kamieni żółciowych. Zaleca się stopniowe odchudzanie pod nadzorem specjalisty.

### 3. Konsultacja z dietetykiem


Indywidualne porady dietetyczne mogą być bardzo pomocne w zarządzaniu dietą i suplementacją w kamicy żółciowej. Dietetyk może dostosować plan żywieniowy do specyficznych potrzeb pacjenta.

Dieta i suplementacja odgrywają kluczową rolę w zarządzaniu kamicią żółciową i mogą pomóc w zmniejszeniu ryzyka powikłań oraz poprawie ogólnego stanu zdrowia. Ważna jest profilaktyka i regularne badania kontrolne. Pamiętajmy, że kamica może przebiegać bezobjawowo, stąd USG wątroby i dróg żółciowych powinno być stałym elementem badań profilaktycznych. Warto stosować dietę bogatą w warzywa, owoce i produkty pełnoziarniste z ograniczeniem tłuszczów nasyconych na rzecz olejów tłoczonych na zimno (oliwa, olej lniany, olej z awokado, olej z orzechów włoskich i inne). Należy unikać żywności przetworzonej, słodczy i słodkich napojów. Nie zapominajmy o nawodnieniu czy stosowaniu ziół i przypraw (kurkuma, zioła jak bazylia, tymianek, rozmaryn, oregano, kumin), a także regularnej aktywności fizycznej.

Patrycja Kłysz

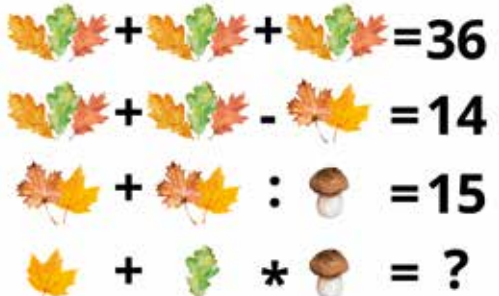
### EKO-ROZRYWKA

### WYKREŚLANKA



J	F	D	E	S	K	R	D
E	I	Y	J	I	Ż	O	Z
Ż	K	N	P	R	A	W	I
Y	L	I	Ś	C	I	E	K
M	Z	A	H	B	C	R	L
K	G	R	Z	Y	B	S	D
K	A	S	Z	T	A	N	Y
G	R	U	G	Y	S	K	W

### ROZWIĄŻ RÓWNANIE


$$\begin{aligned} \text{liście} + \text{liście} + \text{liście} &= 36 \\ \text{liście} + \text{liście} - \text{liście} &= 14 \\ \text{liście} + \text{liście} : \text{grzybek} &= 15 \\ \text{liście} + \text{liście} * \text{grzybek} &= ? \end{aligned}$$

1. kolorowe, spadają z drzew
2. można zrobić z niej lampion
3. mieszkaniec lasu, kuzyn świni
4. turystyczny jednośląd
5. spadają jesienią
6. kolczaste zwierzę
7. skarb lasu

# MATIO MED

*Szeroki asortyment,  
profesjonalne doradztwo,  
atrakcyjne ceny*



## MATIO MED

SKLEP ZE SPRZĘTEM  
REHABILITACYJNYM



SKONTAKTUJ SIĘ Z NAMI:



12 358 92 16



[www.matiomed.pl](http://www.matiomed.pl)



[sklepmatio@mukowiscydoza.pl](mailto:sklepmatio@mukowiscydoza.pl)



ul. Daszyńskiego 22, 31-534 Kraków

*Dbamy o Twoją  
oddech!*

REALIZUJEMY  
WNIOSKI

**NFZ**