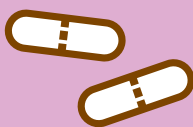




Korekta genu CFTR –
naukowa utopia
czy realna szansa
na wyleczenie
mukowiscydozy?
(str. 3)



Nagroda Laskerów dla
twórców trójskładnikowego
leku na mukowiscydozę
Trikafty
(str. 7)



Łapiąc oddech... cz. 5.
(str. 10)



Fizjoterapia w warunkach
domowych – niemowlęta
(str. 13)



Bon ciepłowniczy
(str. 14)



Stres, zaburzenia
koncentracji, problemy
ze snem i obniżony nastrój
a dieta w mukowiscydozie
(str. 22)





Pomódlmy się w Noc Betlejemską,
w noc szczęśliwego Rozwiązania
by wszystko nam się rozplątało,
węzły, konflikty, powikłania.

Ks. Jan Twardowski

Drodzy Podopieczni ich Rodziny, Czytelnicy i Sympatycy Fundacji MATIO,
z okazji Świąt Bożego Narodzenia życzymy Wam, aby ten czas przyniósł ciepło
i ukojenie, a każdy dzień nowego roku był przepiętny spokojem, zdrowiem
i nadzieją. To wyjątkowy czas, w którym szczególnie doceniamy siłę wspólnoty
i bliskości, bo to właśnie one pozwalają pokonywać codzienne wyzwania.

„Nie ma większego daru niż obecność drugiego człowieka.”

Niech nadchodzące dni będą dla Was chwilą zatrzymania – wypełnioną ciepłem
rodzinnego stołu, szczerym uśmiechem najbliższych i spokojem, który koi serca.

Niech wspólne chwile przy wigilijnym stole staną się źródłem siły, a dobro
i serdeczność, które sobie ofiarujemy, wracają do Was ze zdwojoną mocą.

Fundacja MATIO

MATIO 4/2025 (110)

Redaktor Naczelny:
Paweł Wójtowicz

Zespół Redakcyjny:
Renata Dropińska, Ada Bryś, Adrianna Szawel

Współpraca:
Patrycja Kłysz, dr Sylwia Bobis-Wozowicz,
Aleksandra Cichocka

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 przy-
słanych 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, odpowiedzial-
ność ponoszą autorzy nadsyłanych prac.

Czasopismo dofinansowane ze środków
PFRON w ramach programu „Wspieramy
aktywność”



Państwowy Fundusz
Rehabilitacji Osób
Niepełnosprawnych

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



FUNDACJA POMOCY
RODZINOM I CHORYM
NA MUKOWISCYDOŻĘ

Na okładce:
Kiermasz świąteczny Fundacji MATIO.

Korekta genu **CFTR**

– naukowa utopia

czy realna szansa na wyleczenie mukowiscydozy?

Mukowiscydoza (ang. *cystic fibrosis*, CF) to wrodzona, przewlekła choroba wynikająca z mutacji, czyli nieprawidłowej sekwencji DNA, w genie *CFTR* (ang. *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator*). Produktem tego genu jest białko – kanał jonowy regulujący transport chlorków w komórkach nabłonka dróg oddechowych, trzustki, jelit oraz w przewodach wyprowadzających wielu gruczołów. Konsekwencją jest produkcja gęstego i lepkiego śluzu, który tworzy środowisko sprzyjające przewlekłym stanom zapalnym oraz zakażeniom. Prowadzi to do postępującego uszkodzenia płuc, niewydolności trzustki, zaburzeń wchłaniania, niedożywienia oraz szeregu powikłań wielonarządowych^{1,2}.

Skala różnorodności genetycznej w obrębia genu *CFTR* jest ogromna. Dotychczas opisano ponad 2100 różnych mutacji, z czego ponad 1300 uznano za przyczynowe (tzw. *CF-causing*). Najczęściej spotykaną mutacją w Europie i Ameryce Północnej jest mutacja F508del ($\Delta F508$). Jest to delecja (ubytek) trzech nukleotydów, co powoduje utratę aminokwasu fenyloalaniny (części składowej białka) w pozycji 508. Skutkuje to nieprawidłową strukturą białka, co prowadzi do jego degradacji¹. Epidemiologia zależy od populacji, ale wśród osób pochodzenia europejskiego nosicielem jednej nieprawidłowej kopii genu *CFTR* jest średnio co 25–30 osoba, a choroba dotyczy około 1/2500–1/3500 żywych urodzeń².

Życie pacjentów chorych na mukowiscydozę, a także ich rodzin, naznaczone jest wieloma wyzwaniami, a codzienność wymaga wysokiej dyscypliny. Przełomowe w leczeniu okazały się modulatory CFTR – leki, które poprawiają funkcję uszkodzonego białka lub wspomagają dotarcie białka do błony komórkowej³⁻⁵. W Polsce od 2022 r. terapie te są refundowane, co realnie przełożyło się na poprawę

funkcjonowania wielu pacjentów. Jednak biorąc pod uwagę przyczynę choroby, leczenie modulatorami CFTR musi być stosowane przez całe życie. Nie usuwa ono pierwotnej przyczyny choroby, czyli błędu w obrębie nici DNA. Dlatego wciąż istnieje potrzeba rozwoju alternatywnych podejść terapeutycznych, które będą celowały bezpośrednio w przyczynę choroby, czyli mutacje w genie *CFTR*. Takim podejściem jest terapia genowa.

Terapia genowa: czy można naprawiać błędy w DNA?

Podobnie jak w przypadku terapii objawowej, gdy np. podczas infekcji stosujemy odpowiednie leki zmniejszające stan zapalny oraz hamujące zakażenie, możemy również naprawić wadliwe geny, czyli zastosować terapię genową. Jest to jednak zadanie zdecydowanie trudniejsze. Ale w jaki sposób można tego dokonać? Istnieje kilka możliwości. Po pierwsze, przez dodanie prawidłowej kopii genu, którą dostarczamy do organizmu za pomocą odpowiednich nośników, tzw. wektorów⁶. Najczęściej w tym zakresie wykorzystuje się wektory wirusowe, które naturalnie potrafią wnikać do komórek ludzkich w drodze infekcji. Dzięki temu mogą skutecznie dostarczyć materiał genetyczny niezbędny do uzyskania prawidłowego białka. Jako wektory, wykorzystywane są m.in., zmodyfikowane cząsteczki wirusów towarzyszących adenowirusom (ang. *adeno-associated virus*; AAV). Korzyścią ich zastosowania jest relatywnie wysokie bezpieczeństwo, ponieważ nie wbudowują się do DNA komórek oraz wykazują one stosunkowo niską immunogenność, czyli nie wywołują odpowiedzi układu odpornościowego. Jednakże, ze względu na małe rozmiary, mają one małą pojemność do przenoszenia obcego DNA,

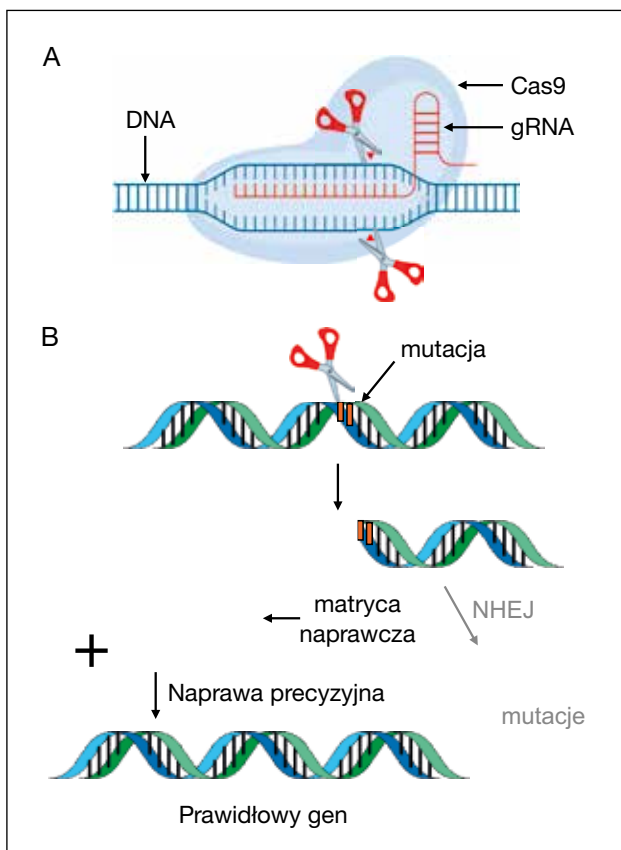
w tym prawidłowych kopii genów. Z kolei wektory oparte o lentiwirusy (ang. *lentivirus*, LV) mają większe rozmiary i umożliwiają stabilną, długotrwałą ekspresję dzięki integracji z genomem komórki. Taki efekt potencjalnie wzmacnia trwałość i skuteczność terapii, ale rodzi obawy o wstawienie sekwencji w miejscu niepożądanym. Z tego powodu programy z wykorzystaniem wektorów lentiwirusowych rozwijane są w kontekście mukowiscydozy z dużą ostrożnością⁷.

Obecnie zarejestrowane są dwa badania kliniczne wykorzystujące wektory wirusowe celem dostarczenia prawidłowej kopii genu *CFTR*. Jedno z nich bazuje na wektorach typu AAV – wariant 4D-710 zoptymalizowany do nabłonka oddechowego. Jego skuteczność jest oceniana u dorosłych chorych w badaniu fazy 1/2 (ClinicalTrials.gov: NCT05248230)⁸. Z kolei w przypadku wektorów lentiwirusowych, trwają prace nad wziewnym preparatem w leczeniu mukowiscydozy. Badania te koncentrują się głównie na bezpieczeństwie i ocenie możliwości powtarzania terapii⁷.

Dodanie prawidłowej kopii genu *CFTR* może stanowić ważną ścieżkę terapeutyczną zwłaszcza dla pacjentów, wobec których stosowanie modulatorów jest nieskuteczne. Nie jest to jednak naprawa DNA i może wiązać się z poważnymi efektami ubocznymi. Znacznie bezpieczniejszym podejściem jest precyzyjna naprawa DNA bezpośrednio w komórkach pacjenta, z wykorzystaniem hybrydowych nukleaz.

Hybrydowe nukleazy czyli nożyczki molekularne

Specjalistyczne narzędzia molekularne działające jak nożyczki nano-chirurgiczne, mogą pomóc w precyzyjnej naprawie DNA. Można je przygotować w taki sposób, aby działały tylko w konkretnym miejscu w genomie, tam gdzie występuje szkodliwa mutacja. To tzw. hybrydowe nukleazy, czyli cząsteczki złożone z kilku komponentów, które zapewniają zarówno specyficzność, jak i skuteczność działania. Znanych jest kilka rodzajów hybrydowych nukleaz, spośród których obecnie najczęściej stosowany jest system CRISPR/Cas9 (ang. *clustered regularly interspaced short palindromic repeats/Cas9*)⁹. System ten zrewolucjonizował badania molekularne na świecie, ze względu na łatwość jego projektowania i możliwość edycji genomu zasadniczo w dowolnym miejscu nici DNA. W przypadku tego narzędzia, niewielka cząsteczka RNA naprowadzającego (ang. *guide RNA*, gRNA), rozpoznaje określoną sekwencję w DNA, a białko Cas9 dokonuje cięcia DNA (Ryc. 1A). Opisanie CRISPR/Cas9 jako uniwersalnego narzędzia do edycji genomu przez badaczki Emmanuelle Charpentier i Jennifer A.



Rycina 1. Schemat systemu CRISPR/Cas9 oraz naprawy DNA po indukcji pęknięcia. A. System CRISPR/Cas9 składa się z RNA naprowadzającego (gRNA), który rozpoznaje specyficzną sekwencję w obrębie nici DNA oraz białka Cas9, odpowiedzialnego za przecięcie nici DNA. B. „Nożyczki molekularne” rozcinają DNA w odpowiednim miejscu. Jeśli do komórek dostarczymy matrycę naprawczą, to powstałe pęknięcie może być naprawiane w sposób precyzyjny, co prowadzi do uzyskania prawidłowej sekwencji genu. W przypadku braku matrycy, komórka naprawi pęknięcie poprzez łączenie końców niehomologicznych (NHEJ), generując nowe mutacje.

Doudną, było niezwykle doniosłym osiągnięciem i zostało uhonorowane Nagrodą Nobla w dziedzinie chemii w 2020r. („za opracowanie metody edycji genomu”)¹⁰.

Ale w jaki sposób działają nożyczki molekularne? Ich rolą jest przecięcie DNA w wybranym przez nas miejscu, np. w pobliżu mutacji. Następnie, jeśli do komórki dostarczymy odpowiednią sekwencję naprawczą (matrycę), może ona zostać wbudowana do genomu, odtwarzając prawidłową strukturę genu (Ryc. 1B). Procesami naprawczymi kierują naturalne mechanizmy wewnątrzkomórkowe, które „stoja na straży” integralności naszego DNA. Najczęściej komórki posługują się dwoma systemami naprawy powstałych pęknięć. W przypadku obecności matrycy, komórka może naprawić uszkodzenie w sposób precyzyjny, na drodze rekombinacji homologicznej (ang. *homologous recombination*, HR). Jednak istnieje też ścieżka nieprecyzyjna, polegająca

na złączeniu końców DNA, bez naprawy uszkodzenia (ang. *non-homologous end joining*, NHEJ). Jest to szlak szybki ale niekorzystny, gdyż wprowadza dodatkowe mutacje. Pożądana jest naprawa precyzyjna, dlatego naukowcy opracowują sposoby skutecznego dostarczenia matrycy naprawczej do komórek, aby wzmocnić efekt terapeutyczny.

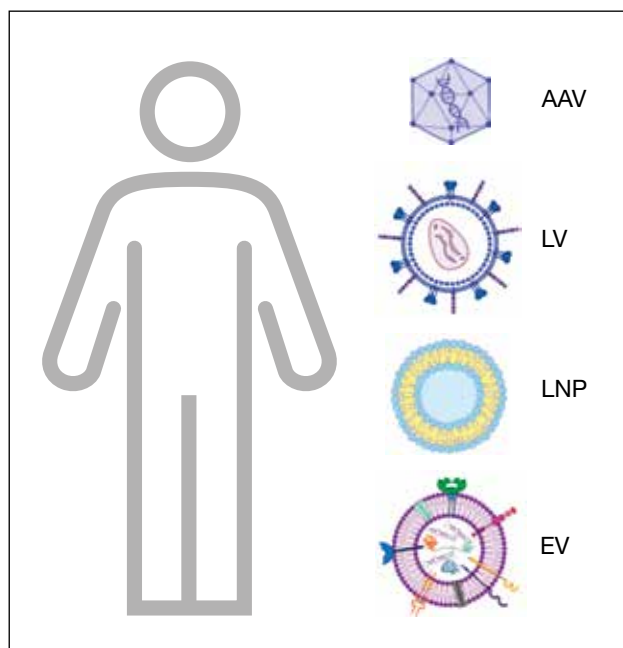
Dotychczas udowodniono, że system CRISPR/Cas9 może naprawić gen *CFTR* w trójwymiarowych strukturach komórkowych przypominających tkankę (tzw. organoidach) jelitowych, pochodzących od pacjentów. Po edycji przywrócono funkcję kanału CFTR, udowadniając tym samym skuteczność działania naprawy DNA¹¹. Kolejne badania potwierdziły korzystne efekty aktywności tego systemu w komórkach nabłonka dróg oddechowych. W tym celu wykorzystano różne warianty białka Cas9 i różne strategie dostarczania matryc naprawczych^{12,13}. Co więcej, do naprawy mutacji w genie *CFTR* wykorzystano również zmodyfikowany system CRISPR/Cas9, tzw. „*prime editing*”, w którym matryca naprawcza jest częścią składową systemu. Uzyskano funkcjonalną korektę kanału CFTR w komórkach nabłonka płuc i organoidach płucnych, z odtworzeniem przewodnictwa jonowego na poziomach zbliżonych do wartości prawidłowych¹⁴. Jednak aby otworzyć drogę do badań klinicznych z udziałem pacjentów, należy jeszcze udowodnić bezpieczeństwo użycia nożyczek molekularnych *in vivo*, czyli bezpośrednio w żywym organizmie. Ważne jest, aby w wyniku ich aktywności nie powstały dodatkowe cięcia DNA, poza miejscem do tego przeznaczonym (tzw. *off-targets*). Wyzwaniem również pozostaje skuteczne i bezpieczne dostarczenie tych narzędzi do określonych narządów.

Nowatorskie systemy dostarczania hybrydowych nukleaz

Poza nośnikami wirusowymi, które mogą dostarczać hybrydowe nukleazy *in vivo*, istnieją również niewirusowe systemy dostarczania genów. Wśród nich wyróżniamy nanocząsteczki lipidowe (ang. *lipid nanoparticles*; LNP), liposomy oraz kationowe polimery. Mogą one przenosić DNA, mRNA i białko, ale z różną skutecznością, w zależności od kontekstu biologicznego. Często ich wadą jest szybka degradacja po podaniu do żywego organizmu, gdyż mogą być niszczone przez układ odpornościowy. Jednak odpowiednio zmodyfikowane LNP skutecznie wykorzystano do modyfikacji genu *CFTR* w komórkach macierzystych płuc u myszy, potwierdzając możliwość uzyskania trwałego efektu w tkance oddechowej¹⁵.

Alternatywę dla systemów wirusowych oraz nośników syntetycznych stanowią pęcherzyki zewnątrzkomórkowe

(ang. *extracellular vesicles*; EVs). To naturalne nanoonośniki wydzielane zasadniczo przez wszystkie rodzaje komórek (często nazywane również egzosomami lub mikropęcherzykami). EVs otoczone są błoną komórkową, chroniącą zawartość pęcherzyka, w tym bioaktywne składniki takie jak białka, lipidy i cząsteczki RNA. Ta bioaktywna zawartość może być przenoszona do innych komórek, wpływając na ich funkcje. EVs biorą udział w komunikacji międzykomórkowej, a dzięki pochodzeniu biologicznemu cechują się biokompatybilnością, niską immunogennością i zdolnością przekraczania barier biologicznych¹⁶. Zespół z Uniwersytetu Jagiellońskiego w projekcie „Innowacyjna strategia leczenia mukowiscydozy” (First Team FENG.02.02-IP.05-0064/23), rozwija koncepcję załadowania do EVs komponentów hybrydowych nukleaz (systemu CRISPR/Cas9) i dostarczenia ich bezpośrednio do żywego organizmu. W ten sposób naukowcy chcą opracować platformę do skutecznej, ale też bezpiecznej modyfikacji genów, którą można będzie wykorzystać do korekty mutacji w genie *CFTR*. Aby tak się stało, należy jeszcze dopracować szereg parametrów technicznych, związanych z wydajnym pakowaniem ładunku do EVs, ich nakierowaniem do wybranych tkanek, zachowaniem aktywności biologicznej, kontrolą dawki, powtarzalnością terapii oraz skalowaniem procesu produkcji terapeutycznych EVs. Mimo tych wyzwań, EVs



Rycina 2. Systemy dostarczania terapeutycznych genów lub narzędzi do terapii genowej w mukowiscydozie. Gen kodujący kanał CFTR lub hybrydowe nukleazy (w tym system CRISPR/Cas9) zaprojektowane do korekty mutacji w genie CFTR, mogą być dostarczone za pomocą wektorów wirusowych typu AAV, wektorów lentiwirusowych (LV), w postaci nanocząsteczek lipidowych (LNP) lub pęcherzyków zewnątrzkomórkowych (EV).

są jednym z najbardziej innowacyjnych kierunków rozwoju systemów dostarczania leków na świecie¹⁷ (Ryc. 2). Badania polskich naukowców mogą przybliżyć rozwój nowych terapii chorób genetycznych, w tym mukowiscydozy.

Sylwia Bobis-Wozowicz

Uniwersytet Jagielloński, Wydział Biochemii, Biofizyki i Biotechnologii, Zakład Biologii Komórki, Ul. Gronostajowa 7, 30-387 Kraków

Spis literatury

1. Myer H, Chupita S, Jnah A. (2023) Cystic Fibrosis: Back to the Basics. *Neonatal Netw.* 42(1), 23-30. doi: 10.1891/NIN-2022-0007.
2. ECFS Patient Registry. (2023). ECFS Annual Report 2021/2022. European Cystic Fibrosis Society.
3. Ramsey, B. W., Davies, J., McElvaney, N. G., et al. (2011). A CFTR potentiator in patients with cystic fibrosis and the G551D mutation. *New England Journal of Medicine*, 365(18), 1663–1672. doi: 10.1056/NEJMoa1105185.
4. Wainwright, C. E., Elborn, J. S., Ramsey, B. W., et al. (2015). Lumacaftor–Ivacaftor in patients with cystic fibrosis homozygous for Phe508del CFTR. *New England Journal of Medicine*, 373(3), 220–231. doi: 10.1056/NEJMoa1409547.
5. Middleton, P. G., Mall, M. A., Dřevínek, P., et al. (2019). Elexacaftor–Tezacaftor–Ivacaftor for cystic fibrosis with a single Phe508del allele. *New England Journal of Medicine*, 381(19), 1809–1819. doi: 10.1056/NEJMoa1908639.
6. Griesenbach, U., & Alton, E. W. F. W. (2016). Gene therapy for cystic fibrosis lung disease: Lessons learned and future directions. *Expert Opinion on Biological Therapy*, 16(2), 187–200. doi: 10.1517/14712598.2016.1120280.
7. Alton, E. W., Beekman, J. M., Boyd, A. C., et al. (2021). Lentiviral gene therapy for cystic fibrosis lung disease. *Nature Medicine*, 27(12), 2080–2086. doi: 10.1038/s41591-021-01531-4.
8. ClinicalTrials.gov. Study of 4D-710 in Adults With Cystic Fibrosis (Identifier: NCT05248230). U.S. National Library of Medicine. clinicaltrials.gov/study/NCT05248230.
9. Maeder ML, Gersbach CA. (2016). Genome-editing Technologies for Gene and Cell Therapy. *Mol Ther.* 24(3), 430–446. doi: 10.1038/mt.2016.10.
10. The Royal Swedish Academy of Sciences. (2020). The Nobel Prize in Chemistry 2020 – Emmanuelle Charpentier and Jennifer A. Doudna for the development of a method for genome editing. <https://www.nobelprize.org/prizes/chemistry/2020/press-release/>
11. Schwank, G., Koo, B. K., Sasselli, V., et al. (2013). Functional repair of CFTR by CRISPR/Cas9 in intestinal stem cell organoids of cystic fibrosis patients. *Cell Stem Cell*, 13(6), 653–658. doi: 10.1016/j.stem.2013.11.002.
12. Firth AL, Menon T, Parker GS, et al. (2015). Functional Gene Correction for Cystic Fibrosis in Lung Epithelial Cells Generated from Patient iPSCs. *Cell Rep.*, 12(9), 1385–1390. doi: 10.1016/j.celrep.2015.07.062.
13. Suzuki S, Crane AM, Anirudhan V, et al. (2020). Highly Efficient Gene Editing of Cystic Fibrosis Patient-Derived Airway Basal Cells Results in Functional CFTR Correction. *Mol Ther.*, 28(7), 1684–1695. doi: 10.1016/j.ymthe.2020.04.021.
14. Bulcaen, M., De Sutter, E., Haerens, A., et al. (2024). Prime editing functionally corrects CF-causing CFTR mutations in human airway epithelial cells and organoids. *Cell Reports Medicine*, 5(3), 101251. doi: 10.1016/j.xcrm.2024.101251.
15. Sun, Y., Yu, H., Dai, C., et al. (2024). In vivo editing of lung stem cells for durable gene correction. *Science*, 384(6675), 145–152. doi: 10.1126/science.adk0532.
16. Kalluri, R., & LeBleu, V. S. (2020). The biology, function, and biomedical applications of exosomes. *Science*, 367(6478), eaau6977. doi: 10.1126/science.aau6977.
17. Vader, P., Mol, E. A., Pasterkamp, G., & Schiffelers, R. M. (2016). Extracellular vesicles for drug delivery. *Advanced Drug Delivery Reviews*, 106–107, 148–156. doi: 10.1016/j.addr.2016.02.006.

KAFTRIO/TRIKAFTA DODANE DO LISTY LEKÓW PODSTAWOWYCH – HISTORYCZNE ZWYCIĘSTWO

Witajcie!

Z ogromną radością dzielę się dziś z Wami niesamowitą wiadomością.

Jako jedna z 36 organizacji zajmujących się mukowiscydozą lub 55 obrońców i organizacji działających na rzecz praw człowieka, którzy w ubiegłym roku poparli nasz apel o wpisanie leku elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ETI) na Listę Leków Podstawowych Światowej Organizacji Zdrowia (WHO), jesteście częścią tego przełomowego momentu.

WHO oficjalnie ogłosiło, że ETI – znany pod nazwami handlowymi Trikafta/Kaftrio – został wpisany na Modelową Listę Leków Podstawowych na rok 2025.

To rezultat wielu miesięcy pracy: szczegółowego wniosku przygotowanego wspólnie z zespołem naukowców z Wielkiej Brytanii oraz mojej osobistej prezentacji w siedzibie WHO w Genewie w maju. Dziś przeszliśmy do historii.

Po raz pierwszy w historii lek na mukowiscydozę został uznany za lek podstawowy. Najważniejsza światowa instytucja zdrowia publicznego ogłosiła, że Trikafta to nie luksus, lecz lek niezbędny – i że każde dziecko i każdy dorosły żyjący z mukowiscydozą ma prawo do jego stosowania.

Dlaczego to tak ważne...

Lista Leków Podstawowych WHO to jedno z najpotężniejszych narzędzi w globalnej ochronie zdrowia. Wpisanie leku na tę listę może:

- Obniżyć ceny dzięki globalnym negocjacjom
 - Umożliwić produkcję generyczną i lokalne wytwarzanie
 - Skłonić rządy do zapewnienia trwałego dostępu do leku
- Dla osób z mukowiscydozą to zmiana o charakterze przełomowym.

Obecność Trikafty na liście daje nam nowy punkt zaczepienia: do kwestionowania polityki cenowej firmy Vertex, otwarcia rynku na konkurencję generyczną i nacisku na rządy, by zaczęły działać. To ogromne zwycięstwo dla pacjentów, rodzin i wszystkich zaangażowanych w walkę o lepsze życie osób z mukowiscydozą na całym świecie.

Walka o powszechny dostęp do leczenia jeszcze się nie kończy – ale dziś świętujemy. A jutro wracamy do pracy, by ten przełom naprawdę przełożył się na realny dostęp dla wszystkich.

Dziękuję za Wasze wsparcie!

Gayle Pledger

Nagroda Laskerów dla twórców trójskładnikowego leku na mukowiscydozę Trikafty¹

Twórcy leku Trikafta, prof. Michael Welsh z Uniwersytetu Iowa oraz dr Jesús Tito González i dr Paul Negulescu, obydwaj związani z firmą farmaceutyczną Vertex Pharmaceuticals, Stany Zjednoczone AP, zostali laureatami tegorocznej nagrody Mary i Alberta Laskerów (Lasker Prize), jednej z najważniejszych nagród przyznawanych za odkrycia w dziedzinie medycyny i osiągnięcie postępów w leczeniu. Trikafta, trójskładnikowy, kompleksowy preparat zatwierdzony do stosowania w 2019 r. pozwala niwelować skutki mukowiscydozy – choroby genetycznej – u 90% chorych.

Nagrody Laskerów zostały ustanowione w Stanach Zjednoczonych w 1945 r. w celu zwrócenia uwagi na fundamentalne odkrycia biomedyczne i postępy w leczeniu oraz na znaczenie społecznego poparcia dla badań naukowych. Obejmują one trzy kategorie: (1) nagroda Alberta Laskera za podstawowe prace naukowe w dziedzinie medycyny otwierające nowe obszary badań (Basic Medical Research Awards), (2) nagroda Laskera – DeBaakey'a za badania w dziedzinie medycyny klinicznej przynoszące poprawę w leczeniu tysięcy ludzi (Clinical Medical Research Awards), (3) nagroda specjalna (nie-doroczna) Laskera – Koshlanda za osiągnięcia badawcze oraz działalność budzącą ogólne uznanie i szacunek (Special Achievement Award in Medical Science). Nagroda Laskerów często jest uważana jako zapowiedź nagrody Nobla (86 laureatów nagrody Laskerów uzyskało później nagrodę Nobla). Wynosi ona 250 000 dolarów amerykańskich w każdej z kategorii.

Fundacja Laskerów w 2025 r. przyznała twórcom Trikafty nagrodę za badania kliniczne (Clinical Medical Research Award), natomiast nagrodę za podstawowe badania medyczne otrzymali dr Dirk Görlich (Instytut Maxa Plancka, Getynga, Niemcy) oraz prof. Steven L. McKnight (UT Southwestern, USA), a Nagrodą Specjalną została uhonorowana prof. Lucy Shapiro (Stanford University, USA).

Fundacja Lasker określiła, że prof. Michael J. Welsh przyczynił się do odkrycia nowego ratującego życie lekarstwa dla chorych na mukowiscydozę poprzez wyjaśnienie w jaki

sposób białka związane z tą chorobą działają w normalnych warunkach i na czym polegają zmiany chorobowe. Jego prace otworzyły możliwość wynalezienia leków z zakresu prostych związków chemicznych, tzw. małych cząsteczek, które mogłyby korygować strukturalne anomalie białek. Dr Jesús Tito González, zatrudniony wówczas w firmie Vertex

Pharmaceuticals, opracował pionierską metodę badań skryningowych „małych cząsteczek” w poszukiwaniu najbardziej obiecujących prekursorów leku (zbadano czynność około miliona związków). Dr Paul A. Negulescu (również z firmy Vertex Pharmaceutica) kierował całym projektem badawczym w dziedzinie mukowiscydozy.

Podczas ceremonii wręczenia nagród, która odbyła się w siedzibie Fundacji Laskerów w Nowym Jorku we wrześniu 2025 r., prof. Richard Lifton, jeden z członków jury, przedstawił historię rozwoju wiedzy o mukowiscydozie, osiągnięcia wszystkich laureatów i uzasadnił merytorycznie podjęte decyzje, a laureaci nagrody wygłosili swoje uwagi i podziękowania. Nawet krótkie omówienie przemówienia i wystąpień na uroczystości wręczenia nagród przekracza ramy tej notatki, jednak wydaje się uzasadnionym zacytowanie końcowej części wystąpienia prof. Liftona oraz przedstawienie laureatów.

Prof. Lifton zakończył swoje wystąpienie sentencją: „Opowieść o mukowiscydozie jest opowieścią o jednym z wielkich tryumfów medycyny. Ogromny jest wpływ medycyny i leków na życie pacjentów i ich rodzin. Współpraca pomiędzy lekarzami-klinicystami, badaczami akademickimi, Narodowym Instytutem Zdrowia (NIH), organizacjami filantropijnymi i przemysłową biotechnologią tworzy w Stanach Zjednoczonych potężny biomedyczny ekosystem, który przynosi korzyści tak wielu. Te działania należy utrzymać.

Wielką przyjemnością jest wyrażenie uznania i podziękowań dzisiejszym laureatom nagrody Laskera i wszystkim, którzy przyczynili się do ich niezwykłego wkładu do badań biomedycznych i do postępu ludzkości.”

Prof. Michael J. Welsh pochodzi z niezamożnej rodziny w rolniczym stanie Iowa. Kształcił się na publicznym University of Iowa i w College of Medicine tego samego uniwersytetu uzyskując stopień doktora nauk medycznych (MD). Staże zawodowe odbył w University of California, San Francisco, i w University of Texas Medical School w Houston specjalizując się w dziedzinie pulmonologii. Od 1981 r. pracuje w University of Iowa, gdzie przeszedł całą drogę zawodową uzyskując tytuły Profesor of Internal Medicine i Profesor of Molecular Physiology and Biophysics.

Działalność naukowa prof. Welsha skupia się na mukowiscydozie, a szczególnie na badaniach specyficznych białek CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*). Jego kluczowe odkrycie opiera się na obserwacji, że białko CFTR zawierające chorobową mutację F508del, najpowszechniejszą mutację występującą u chorych na mukowiscydozę, może być transportowane na powierzchnię komórek w niskiej temperaturze, ale ten proces nie odbywa się w normalnej temperaturze ludzkiego ciała. Wykazał on też, że białko z mutacją F508del może funkcjonować właściwie, gdy już się dostanie na powierzchnię komórek. Na tej podstawie uznał, że istnieje możliwość modyfikacji funkcjonowania zmutowanego białka, co otworzyło drogę do poszukiwania leków na mukowiscydozę.

Dr Jesús Tito González jest chemikiem, wyższe wykształcenie (BSc) uzyskał na Rice University, Texas, a stopień doktora nauk chemicznych na Princeton University, New Jersey (w zakresie fizycznej chemii organicznej).

Jego wczesne zainteresowania badawcze koncentrowały się na syntezie porfiryn związanych z cytochromem P459,

który jest białkiem wiążącym się z błoną komórkową, oraz na opracowaniu narzędzi molekularnych do badania białek. Staż podoktorski odbył u prof. Rogera Tsien, University of California, San Diego, specjalisty w tym zakresie. Jego późniejsze zainteresowania zwróciły się w kierunku biologii białek błony komórkowej i opracowaniu molekularnych znaczników do badania tych białek za pomocą metod fluorescencyjnych lub jądrowego rezonansu magnetycznego. W okresie pracy nad Trikaftą pełnił funkcję Senior Director Biology w firmie Vertex Pharmaceuticals.

Dr Paul A. Negulescu urodził się w San Francisco w inteligenckiej rodzinie emigrantów z Rumunii. Studiował historię i fizjologię na University of California, Berkeley, a stopień doktora w dziedzinie fizjologii uzyskał w 1990 r.

Był on jednym z pierwszych pracowników firmy farmaceutycznej Aurora Bioscience („startup”), a jego zainteresowania skupiały się na opracowaniu leków na mukowiscydozę.

Badał mutacje białka CFTR i zmiany molekularnych kanałów transportu jonów chlorkowych.

Jego zespół zastosował efektywne badania skринingowe białek CFTR, co pozwoliło na wynalezienie leków z grupy „małych cząsteczek”, Ivacaftor i Lumacaftor, korygujących działanie białka obarczonego mutacją powodującą mukowiscydozę. Po przejściu Aurora Bioscience przez Vertex Pharmaceuticals kierował w tej firmie badaniami, które doprowadziły do opracowania i produkcji Trikafty.

1. Lasker Foundation, <https://laskerfoundation.org>

Opracował: Jerzy Wicha

Głos „Matio” z przeszłości...

„Ciao ciao” czyli Witaj
Anoreksjo

Matio 4/2020

Kadry z życia osoby zmagającej się z anoreksją oraz problemy związane z tą chorobą przedstawił prof. Wojciech





Cichy w swoim artykule „Ciao Ciało, czyli Witaj Anoreksjo”, opublikowanym w kwartalniku nr 2/2020.

Zwierzęta to nie zabawki dla dzieci

Matio 4/2021

„Sądzę, że jednym z najgorszych pomysłów, jakie realizują dorośli, jest kupowanie zwierzątka dziecku na prezent z okazji urodzin, komunii czy jakiegokolwiek uroczystości, bez wcześniejszego uzgodnienia i odpowiedniego przygotowania zarówno dziecka, jak i pozostałych domowników. Takie zdanie wyraził w swoim artykule lekarz alergolog,



który pracuje z dziećmi cierpiącymi na mukowiscydozę. Więcej na ten temat w artykule „Zwierzęta to nie zabawki dla dzieci”, autorstwa Roberta Piotrowskiego, opublikowanym w naszym kwartalniku nr 4/2021.”



Pomoc Ukrainie

Matio 2/2022

Po wybuchu wojny w Ukrainie Fundacja MATIO bardzo szybko podjęła działania na rzecz pomocy humanitarnej, szczególnie osobom chorym na mukowiscydozę. Dla uchodźców, którzy trafili do naszej fundacji, przygotowaliśmy różne formy wsparcia, między innymi warsztaty mające na celu wprowadzenie rodziców i opiekunów osób chorych na mukowiscydozę w realia leczenia oraz opieki zdrowotnej w Polsce. O tych działaniach informowaliśmy na łamach naszego kwartalnika.





Łapiąc oddech.

Nasze niezwykle płuca, ich siła, słabości i przyszłość

(Część IV. Życie, miłość i płuca

Rozdział 14. Najwspanialsza medyczna historia nigdy nieopowiedziana)

część 5

Ze wsparciem Fundacji CF, Negulescu i jego zespół podjęli badania na tym zagadnieniu. Planowali przeprowadzić testy przesiewowe tysięcy leków, żeby sprawdzić, czy poprawiają one przewodnictwo jonów chlorkowych w komórkach CF, w probówkach, a następnie sprawdzić w badaniach na ludziach te z nich, które okazałyby się skuteczne. Aby mieć pojęcie o przewidywanym prawdopodobieństwie sukcesu, zespół Aurory ocenił, że musi przetestować więcej niż milion różnych związków, żeby wytypować kilka najbardziej obiecujących do dalszych badań na pacjentach.

Projekt rozpoczęto na początku 1998 r., a w 2000 r. zaczęto robić pewne postępy, przy wkładzie inwestycyjnym Fundacji CF w wysokości 46 milionów dolarów. W celu przeprowadzenia testów małych cząsteczek poza urządzeniem **nalegało przede wszystkim opanować wytwarzanie komórek z takim samym defektem genetycznym, jak mają komórki pacjentów z mukowiscydozą.** Był to niezbędny pierwszy krok w badaniach. Ludzkie nabłonkowe komórki od pacjentów CF byłyby najlepsze do takich badań, jednakże uzyskanie odpowiedniej ilości takich komórek było nie do wyobrażenia – hodowanie

ludzkich komórek z defektem CF w wymaganej skali było zbyt trudne. Negulescu i jego zespół zbadali dwadzieścia istniejących linii kultur komórek nabłonkowych różnych zwierząt, które były stosowane w innych laboratoriach i uznane za odpowiednie do prac badawczych. Potrzebowali oni – aby linia komórkowa była przydatna – zmienić jej DNA tak, żeby włączyć błąd CF, a następnie upewnić się, że komórki utrzymują się przy życiu w czasie wykonywanych testów na skuteczność leków. Zabrało im to miesiące, ale i tak odbyło się o wiele szybciej, niż gdyby zdecydowali się wytworzyć od początku swoją własną kulturę komórkową. Poszczyli się im w tej pracy, gdyż jedna z pierwszych badanych dwudziestu linii komórkowych działała zgodnie z wymaganiami, a były to nabłonkowe komórki z tarczycy szczura. Po wyposażeniu tych komórek w defekt genetyczny CF naukowcy mogli wstrzykiwać małe cząsteczki do zmodyfikowanych nabłonkowych komórek tarczycy szczura i obserwować, czy następuje poprawa w przewodnictwie chlorków.

Następnie należało skonstruować zautomatyzowaną aparaturę do prowadzenia doświadczeń, ponieważ ręczne prowadzenie badań przesiewowych miliona związków nie miało realistycznych perspektyw. Każdego dnia do tysięcy próbek należało w zróżnicowanych odstępach czasach dodawać mikroskopijne ilości kultury i odpowiedni lek. Nie można było sobie nawet wyobrazić, że pojedyncza osoba, albo nawet zespół ludzi wykona taką pracę w koniecznej skali. Nie stworzono do tego czasu robotów laboratoryjnych, a wobec tego zespół zakupił roboty z przemysłu motoryzacyjnego. Maszyny te, zbudowane do gięcia stali, były zbyt toporne i na początku wiele próbek się potłukło i wiele naczyń z komórkami znalazło się na podłodze. Ostatecznie jednak inżynierowie sobie poradzili i uruchomili wielkiej przepustowości testy przesiewowe na leki, które mogłyby naprawić uszkodzone przez CF białka.

Testowanie tysięcy związków było ogromnym przedsięwzięciem i Paul Negulescu przyznaje, że jego zespół zdołał je skutecznie przeprowadzić tylko dzięki nadzwyczajnej pomocy i wsparciu ze strony Fundacji i wspólnoty CF. Jeden z wczesnych kontaktów Negulescu z tymi środowiskami pozostawił na nim niezatarte wrażenie. A była to wizyta czteroletniego pacjenta w laboratorium dzień przed akcją zbierania funduszy, w której razem uczestniczyli. Powiedział on „Chciałbym wam wszystkim podziękować, że pracujecie nad witaminami dla mnie”. Mieszanina nadziei, poczucia zagrożenia, niewinności i wdzięczności wyrażone przez to dziecko dotknięte wyniszczającą chorobą trafiły Paulowi do serca. Połączone siła woli i poczucie obowiązku

pozwołyły mu przetrwać mimo wszystkich ślepych uliczek, do których prowadziły badania, mimo wielu rozczarowań i nieprzespanych nocy i mimo przeszkód, na które natrafił.

Spośród miliona zbadanych związków na komórkach szczura, mniej niż sto wykazało aktywność w kierunku polepszenia przewodzenia chlorków. **Po zidentyfikowaniu tych potencjalnych leków, zespół badawczy przystąpił do testowania ich na właściwych ludzkich komórkach oskrzelowych, noszących defekt CF.** Po tym procesie pozostała zaledwie garstka potencjalnych kandydatów. Dwa z nich wyróżniały się szczególnie, a zatem specjaliści w zakresie chemii leków podjęli prace, żeby poprawić ich efektywność (jak dużą dawkę leku należy przyjmować) z zachowaniem spektrum działania (zakresu działania leku) oraz polepszyć absorpcję. Musieli oni odrzucić najbardziej aktywny związek, ponieważ nie spełniał on innych kryteriów, ale na koniec, otrzymali pierwszy lek, który z przekonaniem mogli skierować do badań klinicznych. Związek ten, oznaczony symbolem VX-770 mógł być stosowany tylko wobec tych chorych na mukowiscydozę, których dotknęła mutacja oznaczona jako G551D. To nie była odmiana genetyczna, którą w 1989 r. rozpoznali w swoich laboratoriach Tsui i Collins. W późniejszych badaniach wykazano, że białko CF, mające 1480 aminokwasów i obejmujące 180 000 par zasad, może ulegać mutacjom powodującym nieprawidłowe działanie w setkach różnych miejsc. Mutacja G551D występowała tylko u 4 procent całej populacji chorych na mukowiscydozę. Jednakże było to przełomowe zdarzenie dla całej dziedziny – odkrycie, że małe cząsteczki mogą naprawić coś, co uległo zepsuciu.

Historia omal nie skończyła się w tym miejscu, ponieważ Aurorę nabyła inna firma Vertex Pharmaceuticals zlokalizowana w Cambridge, Massachusetts. Podobnie, jak Aurora, Vertex koncentrowała się na lekach opartych na małych cząsteczkach. Ale tym, co zainteresowało Vertex w Aurorze były nie jej badania nad mukowiscydozą, lecz jej technologia testów przesiewowych wysokiej przepustowości. Nowa firma zamierzała testy te zastosować do badań nad mającymi duży zbyt lekami przeciw rakowi i przeciw żółtacze, otwierającymi jej dostęp do rynku milionów pacjentów. Kiedy nowe kierownictwo krytycznie przyjrzało się kontraktowi Aurory z Fundacją CF okazało się, że świat CF ogranicza się do trzydziestu tysięcy pacjentów w Stanach Zjednoczonych i siedemdziesięciu tysięcy na całym świecie. Zaczęto poważnie rozważać odstąpienie od umowy.

Vertex także niepokoiła sama forma współpracy z organizacjami o charakterze niezarobkowym (*non-profit*) takimi,

jak Fundacja Mukowiscydozy. W tym czasie nie istniały przedsięwzięcia o charakterze charytatywnym w ramach dużych inwestycji prywatnych przedsiębiorstw farmaceutycznych nastawionych na zysk, to co obecnie znamy jako przedsięwzięcia „filantropijne” (*philanthropy*). Współpraca Vertex z Fundacją Mukowiscydozy byłaby zatem nowym modelem działania w przemyśle farmaceutycznym, nie mającym dotąd precedensu. Bob Beall pamiętał, że kiedy rozpoczynał nakłaniać firmy farmaceutyczne do tego typu działań rozmowy były krótkie. Mówili mu: „Po pierwsze, choroba, którą pan reprezentuje ma zbyt mały zasięg. Po drugie, jesteście organizacją charytatywną”. Pod koniec lat 90. wprowadzenie nowego leku na rynek kosztowało około 800 milionów dolarów i trwało około 15 lat, a firmy musiały myśleć o tym, żeby uzyskać należyty zwrot zainwestowanych pieniędzy. Bob uważał się za szczęśliwca z powodu korzystnych relacji z Aurorą. Teraz zostały one zagrożone.¹¹

Entuzjazm głównych pracowników naukowych, których większość wywodziła się z Aurory, był jednym z czynników sprzyjających decyzji Vertexu o kontynuowaniu badań. Na spotkaniu z Dyrektorem do spraw naukowych Vertexu, pracownik badawczy Fred Van Goor miał wykład na temat rozmaitych leków, dodając do każdego z nich przypuszczalną wartość sprzedaży. Jeszcze zanim doszedł do leku przeciw mukowiscydozie VX-770, dyrektor zaczął pakować swoją aktówkę. Dr Van Goor spojrział na plan wykładu w Power Point i zobaczył, że zostało mu jeszcze trzydzieści przeźroczy na temat VX-770 i zrozumiał, że musi się śpieszyć. Pomiął wszystkie przeźrocza, aż do ostatniego video przedstawiającego w czasie rzeczywistym usuwanie chlorków z komórki przy działaniu VX-770. Najpierw widać, jak jony chlorkowe uwięzione są wewnątrz komórki, podczas gdy na zewnątrz zalega wysuszony i stwardniały śluz; następnie do komórki dostaje się VX-770, dzięki czemu chlorki wydostają się na zewnątrz, a śluz wyraźnie się rozrzedza, przywracając komórkę do życia. Dyrektor odłożył aktówkę i zaczął zadawać pytania dotyczące tego nowego leku.

Nie całkiem jednak udało się przekonać Vertex. Bob Beall na spotkaniu z Prezesem Vertexu, Joshem Borgerem, zwracał uwagę na uwarunkowania niematerialne – na zaangażowanie naukowców, którzy przyszli z Aurory, jak również tych, związanych z Fundacją Mukowiscydozy. Podkreślał, że Fundacja już się zobowiązała wyłożyć znaczną kwotę pieniężną, a badania kliniczne spotkają się z niezwykłym poparciem ze strony zarejestrowanych pacjentów, a także z poparciem środowisk naukowych i intelektualnych w całym kraju.

Szczęśliwie dla wszystkich Vertex zdecydował, że pozostanie w rozgrywce o lek na CF. Uznał, że ta nowa klasa środków farmaceutycznych ma przyszłość, a co też miało znaczenie, że praca z Fundacją będzie łatwiejsza niż praca z typowymi firmami lichwiarskimi finansującymi badania, które ciągle należały na zyski. Fundacja koncentrowała się na tym, żeby znaleźć i udostępnić w sprzedaży lek, który polepsza warunki życia. Zysk miał znaczenie drugorzędne. Vertex wreszcie się przekonał i podjął nowe przedsięwzięcie filantropijne.

Michael J. Stephen, MD

„Breath Taking. The Power, Fragility, and Future of Our Extraordinary Lungs”
Atlantic Monthly Press, New York
First Grove Atlantic hardcover edition: January 2021

Przypisy i odsyłacze literaturowe

1. Bruce C. Marshall, M.D. „Survival Trending Upward But What Does This Really Mean?” Cystic Fibrosis Foundation, CF Community Blog, November 16, 2017, <https://www.cff.org/CF-Community-Blog/Posts/2017/Survival-Trending-Upward-but-What-Does-This-Really-Mean/>.
2. James Littlewood, „The History of Cystic Fibrosis”, Cystic Fibrosis Medicine website, www.cfmmedicine.com.
3. Stephanie Clague, „Dorothy Hansine Andersen”, *Lancet Respiratory Medicine* 2, no. 3 (March 1, 2014):184–185.
4. Dorothy H. Andersen, „Cystic Fibrosis of the Pancreas and Its Relation to Celiac Disease: a Clinical and Pathologic Study”, *American Journal of Diseases of Children* 56, no.2 (1938): 344–399.
5. Walter F. Naedele, „Dr. Milton Graub, 90, Pediatrician”, *Philadelphia Inquirer*, July 19, 2010, https://www.inquirer.com/philly/obituaries/20100719_Dr_Milton_Graub_pediatrician.html.
6. L. C. Tsui, M. Buchwald, D. Barker, et al., „Cystic Fibrosis Locus Defined by a Genetically Linked Polymorphic DNA Marker”, *Science* 230 (1985):1054–1057.
7. J. M. Rommens, M. C. Iannuzzi, B. Kerem, et al., „Identification of the Cystic Fibrosis Gene: Chromosome Walking and Jumping”, *Science* 245 (1989): 1059–1065.
8. „Warren Alpert Foundation Prize Symposium”, YouTube video, 4:00:20, poster by Harvard Medical School, October 5, 2017, https://www.youtube.com/watch?v=rVE8yB_RA9k.
9. P. M. Quinton, „Chloride Impermeability in Cystic Fibrosis”, *Nature* 301, no. 5899 (February 3, 1983): 421–422.
10. Carl Zimmer, „Ancient Viruses Are Buried in Your DNA”, *New York Times*, October 4, 2017, <https://www.nytimes.com/2017/10/04/science/ancient-viruses-dna-genome.html>.
11. Robert F. Higgins, Sophie LaMontagne, and Brent Kazan, „Vertex Pharmaceuticals and the Cystic Fibrosis Foundation: Venture Philanthropy Founding for Biotech”, *Harvard Business School Case no. 9-808-005*, October 2007 (revised July 2013).
12. Bonnie W. Ramsey, Jane Davies, N. Gerard McElvaney, et al., „A CFTR Potentiator in Patients with Cystic Fibrosis and the G551D Mutation”, *New England Journal of Medicine* 365, no. 18 (November 3, 2011): 1663–1672.
13. Claire E. Wainwright, J. Stuart Elborn, Bonnie W. Ramsey, et al., „Lumacaftor-Ivacaftor in Patients with Cystic Fibrosis Homozygous for Phe508del CFTR”, *New England Journal of Medicine* 373 (2015): 220–231.
14. Jennifer L. Taylor-Cousar, Anne Munck, Edward F. McKone, et al., „Tezacaftor-Ivacaftor in Patients with Cystic Fibrosis Homozygous for Phe508del”, *New England Journal of Medicine* 377, no. 21 (November 23, 2017): 2013–2023.
15. Peter G. Middleton, Marcus A. Mall, Pavel Dřevínek, et al., „Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor for Cystic Fibrosis with a Single Phe508del Allele”, *New England Journal of Medicine* 381, no. 19 (November 7, 2019): 1809–1819.
16. Kliniczne spotkania Autora 18 grudnia 2019 r. i 8 stycznia 2020 r.

Tłumaczenie Jerzy Wicha

Fizjoterapia w warunkach domowych – niemowlęta

Fizjoterapia niemowląt prowadzona przez rodziców w domu bywa stresującym elementem leczenia dziecka z mukowiscydozą. W tym artykule chciałabym zwrócić uwagę na najważniejsze aspekty, o których należy pamiętać podczas pracy z pacjentem w wieku niemowlęcym.

Inhalacje u niemowląt należy wykonywać nebulizatorem z maseczką. Rozmiar maseczki powinien być indywidualnie dobrany do twarzy dziecka. Prawidłowo dopasowana maseczka powinna obejmować nos i usta dziecka. W trakcie inhalacji opiekun powinien ją szczelnie trzymać tak, aby cały aerozol był wdychany przez dziecko. Niektóre niemowlęta lubią w trakcie inhalacji otwierać buzię – niekiedy pomocne w tej sytuacji może być użycie większej maseczki niż podczas inhalacji z zamkniętą buzią.

WAŻNE! Co zmniejsza skuteczność inhalacji?

- Używanie maseczki ze smoczkiem w buzi dziecka – uniemożliwia to prawidłowe wdychanie aerozolu.
- Wykonywanie inhalacji podczas płaczu – zmienia się wtedy wzorzec oddechowcy: skraca się wdech, a wydłuża wydech.

Ile czasu powinna trwać inhalacja? To pytanie często zadawane jest przez rodziców małych dzieci. Zwykle zaleca się podanie 3 ml roztworu soli fizjologicznej lub hipertonicznej (3–7%). Czas nebulizacji zależy od rodzaju i mocy inhalatora – średnio trwa 10–15 minut. Warto obserwować, czy czas inhalacji przy tej samej objętości i stężeniu pozostaje stały. Jego wydłużenie może świadczyć o konieczności wymiany nebulizatora lub filtra, bądź o przeglądzie całego urządzenia.

Skuteczność inhalacji wzrasta, gdy przechodzi się z maseczki na ustnik. Zachęcam rodziców, aby rozpocząć naukę tej techniki poprzez zabawę. Dobrze jest pozwolić dziecku obejrzeć nebulizator z ustnikiem i pobawić się nim – często

wzbudza to duże zainteresowanie. Warto od razu pokazać dziecku, jak prawidłowo obejmować ustnik. Pomocne bywa, gdy rodzic pokazuje tę czynność na własnym urządzeniu – dzieci chętnie uczą się przez naśladowanie.

Równocześnie należy dobrać odpowiedni klips nosowy. Jego zakładanie również warto przećwiczyć poprzez naśladowanie rodzica lub rodzeństwa. Pierwsze inhalacje z ustnikiem powinny odbywać się przy zatkanym nosie (klipsem lub ręką opiekuna) i stanowić element zabawy po prawidłowo wykonanej inhalacji z maseczką.

Podczas nauki oraz przechodzenia z maseczki na ustnik należy jeszcze raz pochylić się nad stężeniem soli wykonywanej inhalacji – sól hipertoniczna powinna być zawsze indywidualnie dobrana do pacjenta i jego tolerancji. W czasie inhalacji z wykorzystaniem ustnika stężenie podczas pierwszych prób jest nieco niższe niż stężenie soli podawanej w inhalacji z wykorzystaniem maseczki.

Technika drenażu u niemowląt powinna być dostosowana do potrzeb i możliwości dziecka. Zazwyczaj trwa 10–15 minut. Zarówno inhalacje, jak i drenaż należy wykonywać w pozycjach zalecanych przez ośrodek prowadzący.

Chciałabym zwrócić uwagę na pozycję opiekuna. Rodzic wykonujący zabieg również powinien być ułożony wygodnie i stabilnie – komfort opiekuna wpływa na jakość i bezpieczeństwo wykonywanych czynności.

Niemowlęta bardzo lubią rutynę – daje im poczucie bezpieczeństwa. Warto ustalić stałe pory inhalacji i drenażu. Powtarzalność zabiegów poprawia współpracę dziecka i niejednokrotnie pomaga zmaksymalizować skuteczność terapii.

Po każdym użyciu sprzęt do fizjoterapii oddechowej należy rozłożyć na części, umyć w ciepłej wodzie z dodatkiem płynu do mycia naczyń, dokładnie opłukać pod bieżącą wodą, a następnie wyparzyć (np. we wrzątku lub w wyparzaku).

Pamiętaj, aby wykonywać wszystkie zabiegi inhalacyjno-drenażowe zgodnie z zaleceniami ośrodka prowadzącego. Informacje z wizyt najczęściej znajdują się na kartach wypisowych ze szpitala. Korzystaj z wizyt kontrolnych, zapisuj pytania i zadawaj nawet te, które wydają się błahę. Warto rozwiewać wszelkie wątpliwości u specjalistów, którzy najlepiej znają i prowadzą Twoje dziecko.

Aleksandra Cichocka

Kliniczny Oddział Chorób Płuc, Samodzielny Zespół Publicznych Zakładów Opieki Zdrowotnej im. Dzieci Warszawy w Dziekanowie Leśnym, ul. Marii Konopnickiej 65, 05-092 Łomianki (tel. 607 811 063, e-mail: olac04@gmail.com)

KĄCIK SOCJALNO-PRAWNY

BON CIEPŁOWNICZY

Bon ciepłowniczy to świadczenie finansowe wprowadzone w Polsce w 2024 roku, mające na celu wsparcie gospodarstw domowych w opłacaniu kosztów ogrzewania. Planowane jest przedłużenie bonu ciepłowniczego na lata 2025–2026, w ramach nowego projektu ustawy – oto najważniejsze informacje.

Harmonogram i zasady

Okres wsparcia

- Druga połowa 2025 roku (lipiec–grudzień 2025), wsparcie przyznawane jednorazowo.
- Cały rok 2026, również jednorazowo – choć przepisy przewidują też wypłatę w dwóch transzach.

Kryteria dochodowe

Świadczenie będzie przysługiwało rodzinom spełniającym określone kryteria dochodowe:

- jednoosobowe gospodarstwo – jeśli dochód miesięczny nie przekroczy 3 272,69 zł
- wieloosobowe – granica dochodu nie przekroczy 2 454,52 zł na osobę.

Obowiązuje zasada „złotówka za złotówkę” – wsparcie będzie przyznawane także przy przekroczeniu progu, ale pomniejszane o nadwyżkę dochodu.

Minimalna kwota bonu to 20 zł.

Bon ciepłowniczy będzie wypłacany gospodarstwom domowym, które:

- korzystają z ciepła systemowego (sieciowego),
- płacą za ciepło powyżej 170 zł/GJ.

Terminy składania wniosków

- 2025 – od 3 listopada do 15 grudnia 2025 r.
- 2026 – od 1 czerwca do 31 lipca 2026 r.

Wypłaty środków

- Za okres lipiec–grudzień 2025 – planowana wypłata w I kw. 2026 r.
- Za 2026 – wypłata w III kw. 2026 r.

Podsumowanie

- Bon ciepłowniczy zostanie przedłużony na II połowę 2025 i cały 2026 rok.
- Kryteria dochodowe i zasada „złotówka za złotówkę” pozostają.
- Wnioskować można odpowiednio od listopada 2025 oraz od czerwca 2026.
- Wsparcie wzrośnie w zależności od cen ciepła, maksymalnie do 3 500 zł w 2026 roku.

Źródło: <https://www.gov.pl/web/premier/projekt-ustawy-o-bonie-cieplowniczym-oraz-o-zmianie-niektorych-innych-ustaw>



OD 25 SIERPNIĄ MOŻNA ZASZCZEPIĆ SIĘ W APTECE PRZECIW 11 CHOROBYM

Osoby, które ukończyły 18. rok życia, mogą wykupić szczepionkę w aptece i zostać bezpłatnie zaszczepione na miejscu przez farmaceutę.

Wyjątkiem jest szczepionka przeciw COVID-19 kupiona przez Ministra Zdrowia, która jest nieodpłatna oraz wybrane szczepionki refundowane według wskazań (65+, dla kobiet w ciąży).

W aptekach można się zaszczepić przeciw:

- COVID-19,
- grypie,
- kleszczowemu zapaleniu mózgu,
- błonicy, tężcowi, krztuścowi,
- HPV
- pneumokokom
- półpaścowi
- odrze, śwince, różyczce
- ostremu nagminnemu porażeniu dziecięcemu (poliomyelitis)
- wirusowemu zapaleniu wątroby typu a lub wirusowemu zapaleniu wątroby typu b
- zakażeniom wirusem syncytialnym układu oddechowego (rsv)*

Szczepienia – to musisz wiedzieć

1. Szczepionki są wydawane z apteki na podstawie recepty (od lekarza lub farmaceuty).

2. Jeżeli na szczepionkę przeciw COVID-19 masz wystawione skierowanie, które otrzymasz automatycznie w Internetowym Koncie Pacjenta, to nie potrzebujesz już dodatkowej recepty wystawionej przez lekarza lub farmaceutę.

3. Zalecane szczepienia w aptece dotyczą osób, które ukończyły 18 lat. **Szczepienia dzieci i młodzieży poniżej 18 roku życia są możliwe tylko w POZ.**

Gdzie się zaszczepisz?

Zalecane szczepienia przyjmiesz w poradni POZ lub w aptece, która ma podpisaną umowę z Narodowym Funduszem Zdrowia w zakresie szczepień.

W zależności od rodzaju szczepionki i wieku otrzymasz je bezpłatnie, z częściową refundacją lub pełnopłatnie.

Dla kogo szczepionki są ze zniżką lub bezpłatne?

Receptę na szczepionkę z refundacją może wystawić lekarz lub farmaceuta. Refundacja NFZ przysługuje zgodnie ze wskazaniami określonymi w obwieszczeniu Ministra Zdrowia. Dla osób, które nie mają prawa do świadczeń NFZ lub nie spełniają warunków refundacji szczepionki są pełnopłatne.

1. Szczepienie przeciw grypie (szczepionka Efludeta Tetra) – ze zniżką 50%: (czynne uodpornienie) dla osób dorosłych w wieku 60 lat i starszych

2. Szczepienie przeciw grypie (szczepionka Vaxigrip Tetra)

– bezpłatnie: uprawnienie dodatkowe S (seniorzy po 65 roku życia) oraz C (kobiety w ciąży)

– ze zniżką 50%: (czynne uodpornienie) dla osób dorosłych oraz dzieci od ukończenia 6. miesiąca życia

3. Szczepienie przeciw grypie (szczepionka Influvac Tetra)

– bezpłatnie: uprawnienie dodatkowe S (seniorzy po 65 r. życia) oraz C (kobiety w ciąży)

– ze zniżką 50%: dla osób dorosłych i dzieci w wieku od 6 miesięcy

4. Szczepienie przeciw pneumokokom (szczepionka Prevenar 13) – ze zniżką 50%: (profilaktyka) dla osób powyżej 65 roku życia ze zwiększonym lub umiarkowanym do wysokiego ryzykiem choroby pneumokokowej

tj. z przewlekłą chorobą serca, przewlekłą chorobą wątroby, przewlekłą chorobą płuc, cukrzycą, implantem ślimakowym, wyciekami płynu mózgowo-rdzeniowego, wrodzoną lub nabytą asplenią, niedokrwistością sierpowatą i innymi hemoglobinopatiami, przewlekłą niewydolnością nerek, wrodzonym lub nabytym niedoborem odporności, uogólnioną chorobą nowotworową, zakażeniem wirusem HIV, chorobą Hodgkina, jatrogenną immunosupresją, białaczką, szpiczakiem mnogim, przeszczepem narządu litego

5. Szczepienie przeciw półpaścowi (szczepionka Shingrix)

– bezpłatnie (ze zniżką 100%): uprawnienie dodatkowe S (seniorzy po 65 roku życia)

– ze zniżką 50%: (profilaktyka półpaśca i neuralgii półpaścowej) dla osób wieku 18 lat i starszych o zwiększonym ryzyku zachorowania na półpaśca tj. z przewlekłą chorobą serca, przewlekłą chorobą płuc, cukrzycą, przewlekłą niewydolnością nerek, wrodzonym lub nabytym niedoborem odporności, uogólnioną choro-

bą nowotworową, zakażeniem wirusem HIV, chorobą Hodgkina, jatrogeną immunosupresją, białaczką, szpiczakiem mnogim, przeszczepem narządu litego, reumatoidalnym zapaleniem stawów, łuszczycą, łuszczycowym zapaleniem stawów, nieswoistym zapaleniem jelit, zeszywniającym zapaleniem stawów kręgosłupa, stwardnieniem rozsianym, toczeniem układowym

6. Szczepienie przeciw RSV (szczepionka Abrysvo)

- bezpłatnie (ze zniżką 100%): uprawnienie dodatkowe S (seniorzy po 65 roku życia) oraz C (kobiety w ciąży)
- ze zniżką 50%: (profilaktyka zakażeń RSV u dorosłych) dla osób w wieku 60 lat i starszych

7. Szczepienie przeciw wirusowi brodawczaka ludzkiego typu 16 i 18 (szczepionka Cervarix) –

ze zniżką: dla osób po ukończeniu 18 roku życia, profilaktyka zmian przednowotworowych szyjki macicy oraz raka szyjki macicy związanych przyczynowo z wirusem brodawczaka ludzkiego (HPV) typu 16 i 18

WAŻNE! To lekarz lub inna osoba uprawniona do wystawienia recepty decyduje o poziomie odpłatności za szczepienie.

Podanie szczepień zalecanych jest dla Ciebie bezpłatne. Płaci za nie Narodowy Fundusz Zdrowia.**

*<https://www.gov.pl/web/zdrowie/>

**<https://www.nfz.gov.pl/aktualnosci>

NIEODPŁATNA POMOC PRAWNA DLA OSÓB Z NIEPEŁNOSPRAWNOŚCIAMI

W ramach rządowego systemu nieodpłatnej pomocy prawnej, każda osoba w trudnej sytuacji życiowej – w tym osoby z niepełnosprawnościami – może skorzystać z bezpłatnego wsparcia prawnego oraz obywatelskiego.

Porada prawna udzielana jest w przypadku, gdy problem, z którym boryka się obywatel, ma typowo prawny charakter. Porady prawne udziela prawnik z odpowiednim doświadczeniem, np. adwokat, radca prawny, aplikant radcowski lub adwokacki.

Pomoc obejmuje m.in.:

- udzielanie informacji o obowiązującym stanie prawnym i przysługujących uprawnieniach,
- pomoc w sporządzeniu pism urzędowych,
- wsparcie w przygotowaniu do postępowań sądowych i administracyjnych,
- mediacje.

Kto może skorzystać?

Z pomocy mogą skorzystać wszyscy obywatele, którzy nie są w stanie ponieść kosztów odpłatnej pomocy prawnej, po złożeniu stosownego oświadczenia. Osoby z niepełnosprawnościami mają prawo do skorzystania z pomocy na takich samych zasadach, z uwzględnieniem ich szczególnych potrzeb.

Gdzie i jak uzyskać pomoc?

Nieodpłatna pomoc prawna świadczona jest w punktach zlokalizowanych na terenie całej Polski – w urzędach, starostwach, centrach pomocy społecznej oraz organizacjach pozarządowych.

Osoby z niepełnosprawnościami mają możliwość:

- umówienia wizyty w formie zdalnej (telefonicznie lub online),
- zgłoszenia potrzeby skorzystania z tłumacza języka migowego lub innej formy dostępności,
- uzyskania materiałów informacyjnych w wersji dostępnej (np. w tekście łatwym do czytania – ETR).

Gdzie znaleźć więcej informacji?

Szczegółowe informacje o zasadach udzielania nieodpłatnej pomocy prawnej, lokalizacji punktów oraz możliwościach umówienia wizyty znajdują się na stronie Ministerstwa Sprawiedliwości: <https://www.gov.pl/web/nieodplatna-pomoc/npp>

Źródło: <https://niepelnosprawni.gov.pl/>



25. JUBILEUSZOWE WARSZTATY EDUKACYJNO-SZKOLENIOWE FUNDACJI MATIO – SPOTKANIE WIEDZY, DOŚWIADCZENIA I WSPÓLNOTY

W dniach 19–20 września 2025 roku w krakowskim hotelu Campanile odbyły się 25. Jubileuszowe Warsztaty Edukacyjno-Szkoleniowe, „Mukowiscydoza 2025”, organizowane przez Fundację MATIO. To wyjątkowe wydarzenie zgromadziło 60 uczestników – opiekunów chorych na mukowiscydozę, gościliśmy jednego chorego oraz profesjonalistów związanych z leczeniem i wspieraniem osób z tą chorobą. Swoją wiedzą i doświadczeniem podzieliło się 12 wykładowców reprezentujących różne dziedziny medycyny, psychologię oraz nauki o zdrowiu.

Tegoroczna, jubileuszowa edycja miała szczególnie uroczysty charakter – podkreślała nie tylko wagę wiedzy i edukacji w codziennym radzeniu sobie z mukowiscydozą, ale również 25 lat systematycznej pracy Fundacji na rzecz poprawy jakości życia pacjentów i ich rodzin.

Program warsztatów został zaplanowany w taki sposób, aby zapewnić uczestnikom nie tylko dostęp do najnowszej wiedzy medycznej, ale także stworzyć przestrzeń do aktywnego uczestnictwa i zadawania pytań. Wśród wykładów znalazły się zarówno klasyczne prezentacje z zakresu pulmonologii, gastroenterologii, genetyki czy dietetyki, jak i nowoczesne, interaktywne formy pracy.

Dużym zainteresowaniem cieszyły się warsztaty z fizjoterapii, podczas których uczestnicy mogli w praktyce poznać techniki wspomagające codzienną terapię. Innowacyjną formą był również interaktywny quiz dotyczący zagadnień związanych z ochroną przed zakażeniami – temat niezwykle istotny dla osób zmagających się z mukowiscydozą.

Ważnym elementem spotkania były wystąpienia psychologów. Poruszano tematy związane z codziennym funkcjonowaniem osób chorych, wpływem przewlekłej choroby na jakość życia, relacjami rodzinnymi oraz wsparciem emocjonalnym. Takie podejście pozwoliło na holistyczne ujęcie wyzwań, przed jakimi stoją osoby z mukowiscydozą i ich bliscy.

Nieodłącznym aspektem warsztatów była możliwość bezpośredniego kontaktu z ekspertami, zadawania pytań, a także rozmów między uczestnikami. Dla wielu rodzin takie spotkania są nie tylko źródłem wiedzy, ale przede wszystkim okazją do poczucia wspólnoty i wzajemnego wsparcia.



25. Warsztaty Edukacyjno-Szkoleniowe były dowodem na to, że edukacja, zaangażowanie specjalistów oraz aktywne uczestnictwo pacjentów stanowią fundament skutecznej opieki nad osobami z mukowiscydozą. Fundacja MATIO, organizując wydarzenia tego typu, nie tylko przekazuje wiedzę, ale przede wszystkim buduje trwałe więzi i wspiera na wielu płaszczyznach.

Serdecznie dziękujemy wszystkim uczestnikom, prelegentom oraz wolontariuszom zaangażowanym w organizację tego wyjątkowego wydarzenia. Z nadzieją patrzymy w przyszłość – gotowi na kolejne lata wspólnej pracy i zaangażowania na rzecz lepszego jutra dla osób z mukowiscydozą.

Z całego serca dziękujemy sponsorom, firmie Vertex Pharmaceuticals i MatioMed, których wsparcie umożliwiło organizację tegorocznych, jubileuszowych warsztatów oraz naszym Partnerom – Medgen Centrum Medyczne i Pro Egenis. Dzięki Państwa zaangażowaniu mogliśmy stworzyć przestrzeń do nauki, wymiany doświadczeń i budowania relacji, które mają realny wpływ na życie osób z mukowiscydozą. Wasza pomoc jest nieoceniona – dziękujemy za zaufanie i wiarę w naszą misję.

Renata Dropińska



ŚWIATOWY DZIEŃ MUKOWISCYDOZY (8 WRZEŚNIA)

Światowy Dzień Mukowiscydozy to moment, w którym społeczności na całym świecie łączą się, aby podnieść świadomość na temat tej choroby, zwiększyć zrozumienie potrzeb chorych oraz okazać solidarność ich rodzinom.

Światowy Dzień Mukowiscydozy w Krakowie

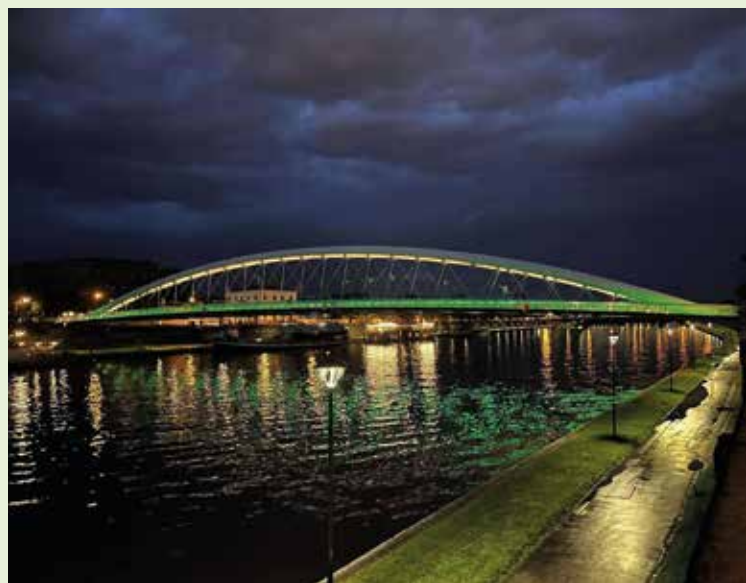
Fundacja MATIO we współpracy z krakowskim HDK przy MPK zorganizowała akcję edukacyjną połączoną z kwestowaniem na rzecz chorych na mukowiscydozę. Z okazji Światowego Dnia Mukowiscydozy, tramwaj nr 14 w Krakowie stał się symbolem solidarności z osobami chorymi na tę rzadką chorobę. Pasażerowie mieli okazję nie tylko dowiedzieć się więcej o mukowiscydozie, ale także wesprzeć finansowo osoby zmagające się z jej trudami.

Wydarzenie nie mogłoby się odbyć bez zaangażowania wolontariuszy, którzy nie tylko zbierali datki, ale również dzielili się wiedzą na temat mukowiscydozy, pomagając zwiększyć świadomość na temat tej choroby. Ich poświęcenie i energia były kluczowe, by akcja miała tak pozytywny wpływ na społeczność lokalną.

Dzięki współpracy organizatorów, wolontariuszy i pasażerów, krakowski tramwaj stał się miejscem spotkania, które łączyło edukację, pomoc i solidarność. To świetny

przykład na to, jak wspólne działanie może przynieść realne wsparcie potrzebującym.

W tym roku również kilka obiektów w Polsce – w Szczecinie, Rzeszowie, a także w Krakowie, rozświetliło się na zielono. Zieleń to kolor symbolizujący walkę z mukowiscydozą. To nie tylko wyraz wsparcia ze strony miasta, ale także ważny gest solidarności wobec chorych i ich bliskich. Wybór koloru zielonego nie jest przypadkowy – stanowi on symbol solidarności z chorymi na mukowiscydozę i kojarzy się z nadzieją, życiem oraz zdrowiem, a także z oddechem, którego codziennie brakuje osobom cierpiącym na tę chorobę. Kolor zielony koresponduje także z barwami Fundacji Matio.



25 LAT MEDYCZYNY W RZESZOWIE – SERCE NAUKI BIJE DLA PACJENTA

Rok 2025 to wyjątkowy czas dla Collegium Medicum Uniwersytetu Rzeszowskiego – mija właśnie 25 lat od rozpoczęcia kształcenia na kierunkach medycznych. To ćwierć wieku zaangażowania w rozwój nauk medycznych, edukację przyszłych lekarzy i specjalistów ochrony zdrowia, a przede wszystkim – budowania środowiska opartego na trosce o pacjenta.

Z ogromną wdzięcznością i uznaniem obserwujemy, jak Collegium Medicum nie tylko rozwija zaplecze akademickie i badawcze, ale również otwiera się na współpracę z organizacjami społecznymi i pacjenckimi. Fundacja Matio ma

zaszczyt współpracować z przedstawicielami uczelni przy projektach edukacyjnych i prozdrowotnych, szczególnie w zakresie mukowiscydozy.

Z okazji jubileuszu składamy serdeczne gratulacje całej społeczności Collegium Medicum. Życzymy kolejnych lat pełnych odkryć, empatii i nieustannej pasji w służbie drugiemu człowiekowi. Dziękujemy, że jesteście tak blisko potrzeb pacjentów – nie tylko na salach wykładowych, ale także w realnym życiu.

XXXIV FORUM EKONOMICZNE

W dniach 2–4 września 2025 r., w Karpaczu odbyło się XXXIV Forum Ekonomiczne po hasłem „Czas transformacji – jaka będzie Europa przyszłości?”

Forum Ekonomiczne, jest platformą dla prowadzenia dialogu. Forum jest jednym z największych i najważniejszych wydarzeń gospodarczo-politycznych w Europie Środkowo-Wschodniej. To miejsce, w którym od ponad trzydziestu lat spotykają się osoby o decydującym wpływie na losy Polski, Europy i Świata.

Forum Ekonomiczne w Karpaczu charakteryzuje się rozbudowaną strukturą programu merytorycznego, który został podzielony na liczne ścieżki tematyczne. Każda ze ścieżek skupia się na określonym obszarze tematycznym i stanowi platformę dla paneli dyskusyjnych, debat oraz prezentacji eksperckich, w których uczestniczą liderzy świata polityki, biznesu, nauki i organizacji społecznych.

W tym roku liczba gości przekroczyła 6000 osób – liderów świata polityki, gospodarki, nauki, przedstawicieli organizacji pozarządowych i kultury. W programie konferencji przewidziano ponad 500 wydarzeń, w tym: 6 sesji plenarnych i setki paneli dyskusyjnych, kilkadziesiąt spotkań autorskich i wydarzeń specjalnych, warsztatów, a także kilka konferencji prasowych. Wydarzenia zostały zorganizowane w ramach następujących ścieżek tematycznych: AI Forum, Forum Cyberbezpieczeństwa, Forum Ochrony Zdrowia, Forum Regionów, Strefa Uczelni, Gospodarka, Polityka Międzynarodowa i Bezpieczeństwo, Społeczeństwo, Zrównoważony Rozwój.

Od 16 lat integralną częścią konferencji jest Forum Ochrony Zdrowia, które gromadzi najważniejsze postacie z sektora medycznego w Polsce. Jest to przede wszystkim platforma dyskusji o tematach zdrowotnych z uwzględnieniem aspektu ekonomicznego w oparciu o dostępne dane z udziałem wszystkich interesariuszy sektora zdro-

wotnego w Polsce i w Europie w następujących obszarach: finansowania i zarządzania ochroną zdrowia, regulacyjnym i innowacyjnym. W tej części forum wziął udział prezes Fundacji MATIO Paweł Wójtowicz.

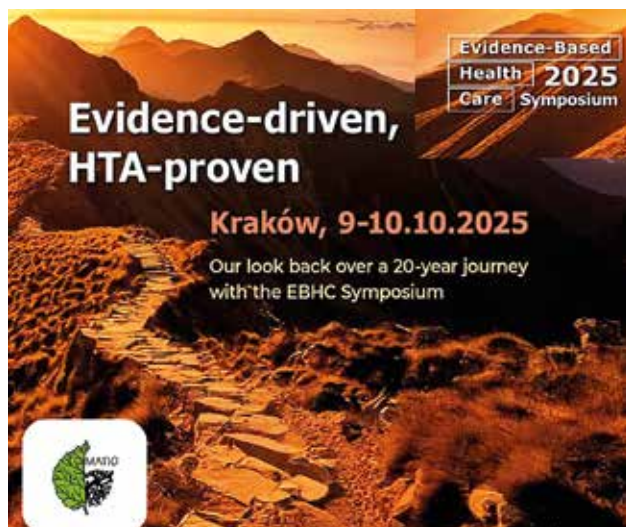
Najbardziej uroczystym momentem Forum Ekonomicznego są gale, podczas których wręczane są nagrody przyznawane przez Radę Programową Forum wybitnym postaciom oraz kluczowym firmom i organizacjom w następujących kategoriach: Człowiek Roku, Firma Roku i Organizacja Pozarządowa Roku.

Źródło: <https://pap-mediaroom.pl/>



FUNDACJA MATIO NA 20. SYMPOZJUM EBHC 2025 – WSPÓLNIE DLA LEPSZEJ OPIEKI ZDROWOTNEJ OPARTEJ NA DOWODACH

W dniach 9–10 października 2025 roku odbyło się jubileuszowe, 20. Sympozjum Evidence-Based Health Care (EBHC) – prestiżowe wydarzenie naukowe poświęcone



przyszłości opieki zdrowotnej opartej na dowodach naukowych. Od 2006 roku Sympozjum tworzy przestrzeń do interdyscyplinarnej debaty, co roku gromadząc od 200 do 300 uczestników z kilkunastu krajów – w tym ekspertów HTA, decydentów, przedstawiciele organizacji pacjenckich, badaczy i praktyków ochrony zdrowia.

Tegoroczna edycja była nie tylko okazją do rozmów o najnowszych trendach w EBM, ale także do podsumowania 20-letniego wpływu Sympozjum EBHC na rozwój systemów opieki zdrowotnej w Europie i na świecie.

W bogatym programie znalazły się m.in.:

- 6 sesji tematycznych, poświęconych takim zagadnieniom jak nowa generacja dowodów naukowych, cykl życia danych, Europejska Przestrzeń Danych o Zdrowiu (EHDS) czy zarządzanie systemowe,

- specjalna sesja we współpracy z WHO,
- oraz wystąpienia międzynarodowych prelegentów z Irlandii, Niemiec, Turcji, Belgii, Włoch i USA.

W wydarzeniu aktywnie uczestniczyli również przedstawiciele Fundacji Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę, którzy reprezentowali środowisko pacjentów z mukowiscydozą. Ich udział stanowił ważny wkład w dyskusje dotyczące równego dostępu do innowacyjnych terapii, wyzwań w leczeniu chorób rzadkich oraz roli organizacji pacjenckich w procesie podejmowania decyzji opartych na dowodach.

Obecność Fundacji Matio w gronie uczestników EBHC 2025 to kolejny krok na drodze do budowania silnego, pacjentocentrycznego systemu ochrony zdrowia – zarówno w Polsce, jak i w wymiarze międzynarodowym.

BUDOWANIE MOSTÓW Z UKRAINĄ W KRAKOWIE – SZKOLENIE ZESPOŁÓW WIELODYSCIPLINARNYCH W MUKOWISCYDOZIE

W dniach 29–30 października 2025 r. w krakowskim Hotelu Wyspiański odbyło się Szkolenie Zespołu Wielodyscyplinarnego w Mukowiscydozie (MDT), zorganizowane przez Słowackie Stowarzyszenie Mukowiscydozy we współpracy z Fundacją MATIO oraz Ukraińskim Stowarzyszeniem Mukowiscydozy, przy wsparciu firmy Vertex.

Spotkanie odbyło się w ramach Projektu Rozszerzenia Programu Twinning ECFS, a jego celem była wymiana wiedzy i doświadczeń między zespołami z Ukrainy a Centrum Mukowiscydozy Hadassah z Jerozolimy, pełniącym rolę mentora dla ośrodków w Zaporozżu i Odessie.

W szkoleniu wzięły udział 44 osoby – lekarze, fizjoterapeuci i specjaliści z ośrodków mukowiscydozy z Ukrainy. Zespół Hadassah poprowadził praktyczne warsztaty i prelekcje, obejmujące m.in. nowoczesne metody leczenia, fizjoterapię, żywienie oraz organizację pracy zespołowej w centrach CF.

Pomimo trudnej sytuacji geopolitycznej, spotkanie w Krakowie stało się symbolem międzynarodowej współpracy i solidarności, łącząc specjalistów i pacjentów w dążeniu do poprawy jakości opieki nad chorymi na mukowiscydozę.



FUNDACYJNY MIKOŁAJ – SPEŁNIAMY MARZENIA MUKOLINKÓW

Po raz kolejny Fundacja MATIO zrealizowała wyjątkowy projekt „Mikołaj dla Mukolinka”. To piękna tradycja, która co roku wnosi wiele radości w życie naszych podopiecznych i ich rodzin.

Dzieci piszą listy do Fundacji, dzieląc się swoimi marzeniami i małymi pragnieniami. Dzięki zaangażowaniu darczyńców – osób prywatnych, firm, szkół, stowarzyszeń oraz wolontariuszy – każde z tych marzeń ma szansę się spełnić. Fundacja koordynuje cały proces, a część paczek przygotowywana jest także ze środków własnych Fundacji.

W tym roku udało się zrealizować aż 160 paczek mikołajowych oraz kilkadziesiąt paczek świątecznych, dla najbardziej potrzebujących podopiecznych fundacji. Każda z nich to nie tylko prezent, ale przede wszystkim gest serca, który daje dzieciom poczucie, że są ważne i pamiętane.

Projekt „Mikołaj dla Mukolinka” to coś więcej niż prezenty. To dowód, że dobro naprawdę potrafi się mnożyć. Jesteśmy ogromnie wdzięczni wszystkim, którzy włączyli się w akcję. Dzięki Wam w wielu domach zagościł uśmiech i świąteczne ciepło.

Z całego serca dziękujemy wszystkim Darczyńcom, Partnerom, Wolontariuszom i Przyjaciołom Fundacji, którzy po raz kolejny pomogli nam stworzyć magię Świąt. To dzięki Wam możemy wspólnie nieść radość, nadzieję i uśmiech naszym Podopiecznym!



KOMTUR POLSKA – 25 LAT Z MISJĄ WSPIERANIA PACJENTÓW

W tym roku firma Komtur Polska obchodzi 25-lecie działalności – ćwierć wieku profesjonalizmu, zaangażowania i realnego wsparcia dla polskiej ochrony zdrowia. Jako część międzynarodowej grupy Komtur Pharmaceuticals, reprezentującej ponad 60 lat tradycji w obrocie produktami leczniczymi, Komtur Polska od niemal dwóch dekad dostarcza w Polsce leki i usługi najwyższej jakości. Dwadzieścia lat obecności na rynku to wyjątkowe osiągnięcie, będące dowodem konsekwencji i zaangażowania w realizację misji, jaką jest zapewnianie dostępu do nowoczesnych terapii i rozwiązań poprawiających jakość życia pacjentów.

Jako wyspecjalizowany dystrybutor innowacyjnych terapii i leków na choroby rzadkie i ultrarzadkie – w tym mukowiscydozę – Komtur Polska od lat stanowi nieocenione wsparcie dla pacjentów i ich rodzin. Komtur Polska każdego dnia przyczynia się do poprawy jakości życia pacjentów z najtrudniejszymi diagnozami.

Fundacja Matio z dumą współpracuje z firmą Komtur, doceniając jej profesjonalizm, otwartość na dialog oraz gotowość do działania tam, gdzie liczy się każda godzina i każdy oddech – szczególnie w kontekście chorób rzadkich, takich jak mukowiscydoza.

22 września 2025 r., z okazji 20-lecia firmy Komtur Polska, odbyła się Jubileuszowa Gala, podczas której podsumowano dwie dekady działalności przedsiębiorstwa. W wydarzeniu uczestniczył prezes Fundacji MATIO, Paweł Wójtowicz.

Z okazji jubileuszu składamy serdeczne gratulacje i dziękujemy za nieustanną gotowość do działania tam, gdzie potrzeby są największe. Życzymy kolejnych lat dynamicznego rozwoju i dalszej owocnej współpracy na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi.

R.D.



Stres, zaburzenia koncentracji, problemy ze snem i obniżony nastrój a dieta w mukowiscydozie

część 1

Wstęp

Mukowiscydoza to choroba, która wymaga holistycznego podejścia terapeutycznego. Poza leczeniem pulmonologicznym i farmakologicznym, niezwykle istotnym elementem opieki nad pacjentem z CF pozostaje terapia żywieniowa. Coraz więcej badań naukowych wskazuje na ścisły związek między stanem odżywienia, dietą a funkcjonowaniem psychicznym pacjentów z mukowiscydozą. W niniejszym artykule przedstawiam, jak prawidłowe żywienie może wspierać nie tylko zdrowie fizyczne, ale także dobry stan psychiczny, koncentrację oraz jakość snu.

Nowa rzeczywistość – zmiana profilu pacjentów w erze modulatorów CFTR

Wprowadzenie modulatorów CFTR, zrewolucjonizowało oblicze mukowiscydozy i zmieniło profil problemów zdrowotnych, z jakimi borykają się pacjenci. Dawniej dominującym wyzwaniem było niedożywienie, dziś coraz częściej spotykamy się z nadwagą i otyłością. Ta fundamentalna zmiana wymusiła również przekształcenie podejścia do żywienia – przestarzałe zalecenia typu „150% kalorii, zawsze tłusto” nie odpowiadają już potrzebom współczesnych pacjentów z CF.

Wraz z poprawą stanu fizycznego zmieniają się również wyzwania psychologiczne. Stres, depresja i zaburzenia snu stają się równie istotnymi problemami wymagającymi uwagi jak dotychczas dominujące kwestie

pulmonologiczne i gastroenterologiczne. Dieta w mukowiscydozie nie jest już tylko wsparciem dla płuc i jelit – ma kluczowe znaczenie dla funkcjonowania mózgu, regulacji emocji i ogólnej jakości życia. W erze nowoczesnego leczenia konieczna jest indywidualizacja zaleceń żywieniowych, oparta na pomiarach składu ciała i kontroli glikemii, uwzględniająca nie tylko aspekty czysto metaboliczne, ale także wpływ diety na zdrowie psychiczne.

Psychologiczne wyzwania związane z żywieniem w mukowiscydozie

Dzieci i nastolatki w obliczu trudności żywieniowych

Młodzi pacjenci z mukowiscydozą borykają się z szeregiem specyficznych wyzwań psychologicznych bezpośrednio związanych z odżywianiem. Niechęć do jedzenia i wybiórczość pokarmowa często wynikają z przewlekłych dolegliwości ze strony przewodu pokarmowego – bóle brzucha, wzdęcia, biegunki sprawiają, że samo myślenie o posiłku może być nieprzyjemne. Do tego dochodzi konieczność przyjmowania

enzymów trzustkowych przy każdym posiłku, co stanowi dodatkowe obciążenie i przypomnienie o chorobie.

Presja rodzinna i społeczna to kolejny ciężar spoczywający na młodych pacjentach. Poczucie bycia „innym” – dziecko, które musi jeść więcej lub inaczej niż rówieśnicy – może prowadzić do izolacji społecznej i obniżenia samooceny. Zaburzenia obrazu ciała nasilają się szczególnie u nastolatków,



którzy obserwują różnice w masie ciała czy sylwetce w porównaniu do zdrowych kolegów. Problem ten paradoksalnie nasila się po włączeniu leków przyczynowych, kiedy po raz pierwszy w życiu wielu pacjentów doświadcza normalnego lub nawet nadmiernego przyrostu masy ciała.

U pacjentów z CFRD (cukrzycą w przebiegu mukowiscydozy) dochodzi dodatkowy lęk przed hipoglikemią i przyrostem masy ciała. Szczególnie niepokojącym zjawiskiem jest odstawianie insuliny przez nastolatków w obawie przed przyrostem masy ciała lub jako forma kontroli nad własnym ciałem. Niektórzy młodzi pacjenci sięgają po najbardziej drastyczne rozwiązanie – odstawiają leki przyczynowe jako sposób na redukcję masy ciała, narażając się na poważne konsekwencje zdrowotne.

Dorośli pacjenci i nowe wyzwania

Dorośli pacjenci doświadczają innych, ale równie istotnych trudności. Nadmierne kontrolowanie masy ciała staje się problemem szczególnie nasilonym po włączeniu modulatorów CFTR, które często poprawiają wchłanianie i prowadzą do wzrostu masy ciała. Dla wielu dorosłych pacjentów, którzy przez całe życie zmagali się z niedożywieniem, nagły przyrost wagi stanowi szok psychologiczny. Niektórzy decydują się na rezygnację z terapii przyczynowej, doświadczając po raz pierwszy w życiu nadwagi lub otyłości, co prowadzi do katastrofalnych konsekwencji zdrowotnych.

Zaburzenia odżywiania u pacjentów z CF przybierają zarówno klasyczne formy – anoreksję, bulimię – jak i specyficzne dla tej choroby zachowania. Szczególnie niepokojące jest świadome ograniczanie enzymów trzustkowych, aby wywołać biegunkę i „schudnąć”. To niebezpieczne zachowanie nie tylko pogarsza stan odżywienia, ale może prowadzić do poważnych powikłań metabolicznych. Zaburzenia snu, depresja, problemy z koncentracją i obniżony nastrój często współwystępują z tymi problemami, tworząc błędne koło – przewlekły stres i obniżony nastrój wpływają na regulację apetytu i wybory żywieniowe, a złe nawyki żywieniowe pogłębiają problemy psychiczne.

Zachowania destrukcyjne wymagające interwencji

Szczególną uwagę w praktyce klinicznej należy zwrócić na zachowania destrukcyjne powiązane z odżywianiem. Celowe pomijanie posiłków w celu kontroli masy ciała,



redukowanie dawek enzymów trzustkowych lub ich całkowite odstawianie to działania, które mogą wydawać się pacjentom rozsądnym sposobem na uniknięcie przyrostu masy ciała, ale w rzeczywistości prowadzą do poważnych deficytów żywieniowych. Nadmierne ograniczanie insuliny u pacjentów z CFRD – zjawisko określane mianem diabulimii – jest ryzykowne zarówno metabolicznie, jak i psychologicznie.

Stosowanie restrykcyjnych diet eliminacyjnych bez wskazań medycznych to kolejny niepokojący trend. Pacjenci sięgają po modne diety wykluczające całe grupy produktów, co prowadzi do niedoborów i pogarsza stan zdrowia. Najbardziej niebezpiecznym zjawiskiem pozostaje jednak unikanie leków przyczynowych z powodu przyrostu masy ciała. Takie sytuacje wymagają ścisłej współpracy lekarza, dietetyka i psychologa, aby pacjent zrozumiał, że rezygnacja z terapii przyczynowej dla utrzymania niskiej masy ciała może kosztować go życie.

Mechanizmy wpływu diety na zdrowie psychiczne

Oś jelito-mózg i jej znaczenie w mukowiscydozie

Współczesna medycyna coraz częściej podkreśla znaczenie osi jelito-mózg w regulacji nastroju, funkcji poznawczych i jakości snu. U pacjentów z mukowiscydozą problematyka ta nabiera szczególnego znaczenia, ponieważ zaburzone trawienie i wchłanianie bezpośrednio wpływają na dostępność kluczowych składników odżywczych dla mózgu. Mikrobiota jelitowa, często zaburzona u pacjentów z CF, odgrywa fundamentalną rolę w produkcji neuroprzekazników i modulacji stanu zapalnego, który z kolei wpływa na funkcjonowanie układu nerwowego.

Serotonina, powszechnie znana jako „hormon dobrego nastroju”, w około 90% produkowana jest w jelitach. Wpływa ona nie tylko na perystaltykę jelit i wydzielanie soków trawiennych, ale także – poprzez sygnały nerwu błędnego i metabolity bakteryjne – na produkcję serotoniny w ośrodkowym układzie nerwowym. Choć sama serotonina jelitowa nie przekracza bariery krew-mózg, to wpływa na syntezę neuroprzekazników w OUN poprzez modulację tryptofanu i 5-HTP. Dysbioza jelitowa, częsta u pacjentów z mukowiscydozą, prowadzi do zaburzonej produkcji i sygnalizacji serotoniny, co przekłada się na zaburzenia nastroju, snu i funkcji poznawczych.

Oś stresu i jej dysregulacja

Przewlekły stres, nieodłączny towarzysz życia z chorobą przewlekłą, aktywuje oś podwzgórze-przysadka-nadnercza (HPA), co prowadzi do wzrostu kortyzolu. Podwyższony poziom kortyzolu powoduje zaburzenia glikemii, zwiększone łaknienie, gorszy sen i osłabienie układu odpornościowego. W mukowiscydozie dodatkowo stan zapalny i stres oksydacyjny nasilają reakcję osi HPA, tworząc błędne koło. Badania opublikowane w *American Journal of Clinical Nutrition* w 2022 roku wykazały, że dieta śródziemnomorska, szczególnie wariant green-MED, obniża markery zapalne takie jak IL-6 i CRP, poprawiając jednocześnie regulację osi stresu.

Kluczowe niedobory i ich konsekwencje

Niedobory białka i aminokwasów egzogennych, takich jak tryptofan, prowadzą do zaburzeń w syntezie serotoniny – neuroprzekaźnika odpowiedzialnego za regulację nastroju, sen i apetyt. Tryptofan jest prekursorem serotoniny, która następnie przekształcana jest w melatoninę, hormon regulujący rytm dobowy. Ten łańcuch przemian wymaga obecności witaminy B6 i magnezu, co oznacza, że niedobór któregośkolwiek z tych składników może zakłócić cały proces.

Niedobory kwasów tłuszczowych omega-3, szczególnie DHA i EPA, mogą przyczyniać się do zaburzeń koncentracji, problemów z pamięcią oraz obniżonego nastroju. Te wielonienasycone kwasy tłuszczowe stanowią strukturalny element błon komórkowych mózgu i wpływają na syntezę neuroprzekaźników. Warto podkreślić, że ALA z olejów roślinnych (lniany, chia, orzechy włoskie) może być przekształcany w EPA i DHA, ale wydajność tego procesu jest bardzo niska – około 5-10% dla EPA i mniej niż 1% dla DHA.

Dlatego bezpośrednie źródła EPA i DHA z ryb morskich, alg czy suplementów są kluczowe.

Witaminy z grupy B, magnez, żelazo oraz cynk odgrywają fundamentalną rolę w funkcjonowaniu układu nerwowego. Ich niedobory mogą manifestować się zmęczeniem, drażliwością, problemami z koncentracją i zaburzeniami snu. Szczególną uwagę należy zwrócić na witaminę D, której niedobór u pacjentów z CF jest częsty ze względu na zaburzone wchłanianie witamin rozpuszczalnych w tłuszczach. Witamina D odgrywa istotną rolę w regulacji nastroju i funkcji poznawczych, a jej niedobór jest powiązany z większym ryzykiem depresji.

Koncentracja, „mgła mózgową” i funkcje poznawcze

U pacjentów z mukowiscydozą problemy z koncentracją mogą wynikać z wielu czynników – hipoksji związanej z chorobą płuc, przewlekłego stanu zapalnego, niestabilnej glikemii oraz zaburzeń mikrobioty jelitowej. Te czynniki nakładają się na siebie, tworząc kompleksowy obraz trudności poznawczych, często określanych potocznie jako „mgła mózgową”.

Węglowodany o niskim indeksie glikemicznym i regularne posiłki zapewniają stabilną energię dla mózgu. Gwałtowne skoki i spadki glukozy we krwi, charakterystyczne dla diety bogatej w cukry proste, prowadzą nie tylko do wahań nastroju, ale także do znacznego pogorszenia koncentracji i sprawności umysłowej. Każdy posiłek powinien zawierać białko, węglowodany złożone i zdrowe tłuszcze – taka kompozycja zapewnia długotrwałe uwalnianie energii i stabilizację poziomu glukozy.

Kwasy omega-3, szczególnie EPA i DHA z ryb morskich, są kluczowe dla neuroplastyczności. Badania pokazują, że regularne spożycie tych kwasów tłuszczowych poprawia funkcje poznawcze, pamięć i zdolność uczenia się. Polifenole z jagód i zielonej herbaty zwiększają poziom BDNF (czynnika wzrostu nerwów pochodzenia mózgowego), wspierając neuroplastyczność i ochronę neuronów przed uszkodzeniem.

Produkty pełnoziarniste zapewniają stabilną glikemię dzięki zawartości błonnika i węglowodanów złożonych. Orzechy i pestki dostarczają magnezu i cynku – minerałów niezbędnych dla prawidłowej pracy mózgu. Zielone warzywa liściaste są bogate w kwas foliowy i antyoksydanty chroniące neurony przed stresem oksydacyjnym. Zielona herbata zasługuje na szczególną uwagę ze względu na zawartość polifenoli i teaniny – aminokwasu o unikalnych właściwościach, który jednocześnie poprawia koncentrację i działa relaksująco, nie powodując senności.



Z drugiej strony, istnieje szereg produktów, które przeszkadzają w utrzymaniu optymalnych funkcji poznawczych. Słodzone napoje i soki powodują szybki skok i spadek glukozy, co manifestuje się nagłym przypływem energii, a następnie znacznym pogorszeniem koncentracji. Fast-food i smażone ciężkie posiłki prowadzą do ospałości i gorszego trawienia, odciągając krew i energię od mózgu. Nadmiar kofeiny może wywołać nerwowość i problemy ze snem, a słodycze i przekąski wysoko przetworzone przyczyniają się do mgły mózgowej i spadku uwagi.



Nawodnienie i elektrolity – niedoceniany fundament

Już lekkie odwodnienie, często niezauważalne dla pacjenta, pogarsza koncentrację, wpływa negatywnie na nastrój i może wywoływać bóle głowy. W mukowiscydozie problem ten jest szczególnie istotny ze względu na większą utratę elektrolitów przez pot, co zwiększa ryzyko szybszego zmęczenia i spadku energii. Minimalna ilość płynów, jaką powinien spożywać pacjent, to 30 ml na kilogram masy ciała dziennie – dla dziesięcioletniego dziecka to około 1,2–1,5 litra, dla dorosłego 2–2,5 litra. W upały lub przy wysiłku fizycznym zapotrzebowanie znacznie rośnie, a najlepszym wyborem jest woda lub domowe izotoniki przygotowane z wody, cytryny, szczypty soli i miodu.

Elektrolity – sód, potas i magnez – odgrywają kluczową rolę w prawidłowym funkcjonowaniu układu nerwowego. Sód z soli kuchennej, potas z bananów, pomidorów i ziemniaków oraz magnez z orzechów i kakao naturalnego powinny być regularnie dostarczane w diecie. Suplementacja elektrolitów jest wskazana tylko przy dużej utracie – w upały, podczas intensywnej aktywności fizycznej, w zaostrzeniu choroby lub przy znacznej utracie chlorków z potem.

Sen, dieta i rytm dobowy

Mechanizm regulacji snu jest ściśle powiązany z dietą. Tryptofan zawarty w pokarmach jest przekształcany w serotoninę, a następnie w melatoninę – hormon odpowiedzialny za regulację rytmu dobowego i inicjowanie snu. Proces ten jest wspierany przez witaminę B6 i magnez, co oznacza, że niedobór któregokolwiek z tych składników może zaburzyć cały cykl. Meta-analiza opublikowana

w czasopiśmie *Nutrients* w 2024 roku wykazała, że osoby z wysoką adherencją do diety śródziemnomorskiej śpią dłużej i lepiej – jakość snu poprawiła się o 38%, a długość o 39%.

Praktyczne zalecenia dotyczące poprawy snu są stosunkowo proste, ale wymagają konsekwencji. Kolacja powinna być spożyta minimum trzy godziny przed snem, co pozwala na częściowe strawienie posiłku i uniknięcie dyskomfortu w nocy. W kolacji warto uwzględnić źródła tryptofanu

– jajko, indyka, jogurt – w połączeniu z węglowodanami złożonymi, co ułatwia produkcję melatoniny. Należy unikać kofeiny po godzinie 14:00 i ciężkostrawnych dań wieczorem, które mogą zakłócić sen.

Źródła składników wspierających sen są łatwo dostępne i można je włączyć do codziennej diety. Tryptofan znajdziemy w jajkach, indyku, drobiu, nabiale bez laktozy, w nasionach dyni i sezamu. Witamina B6 jest obecna w bananach, ziemniakach, awokado, kurczaku i produktach pełnoziarnistych. Magnez dostarczą orzechy (migdały, nerkowce), pestki dyni, kakao naturalne i zielone warzywa liściaste. Polifenole wspierające produkcję melatoniny znajdują się w winogronach, oliwie z oliwek i jagodach.

Przykładem kolacji sprzyjającej snu może być jajko na miękko z kromką pełnoziarnistego pieczywa oraz sałatka z awokado i pomidorem, a do picia – ciepłe mleko bez laktozy lub napar z rumianku. Taki zestaw dostarcza tryptofanu, węglowodanów złożonych oraz witaminy B6 i magnezu, tworząc optymalny profil składników ułatwiających zasypianie.

Regularność pór posiłków i ekspozycja na światło dzienne wspomagają synchronizację rytmu dobowego. Codzienny kontakt ze światłem dziennym, szczególnie rano, pomaga w resetowaniu zegara biologicznego i wspiera produkcję serotoniny, która wieczorem będzie przekształcana w melatoninę. Ten prosty nawyk ma ogromne znaczenie dla jakości snu i ogólnego samopoczucia.

Nastrój, depresja i neuroprzekazniki

Depresja dotyka około 25% pacjentów z mukowiscydozą i ponad 30% rodziców opiekujących się chorymi dziećmi. Te liczby pokazują skalę problemu i konieczność kompleksowego podejścia, w którym dieta odgrywa istotną, choć często niedocenianą rolę. Badania naukowe coraz wyraźniej potwierdzają skuteczność interwencji żywieniowych w poprawie nastroju.

Meta-analiza z 2023 roku wykazała, że suplementacja kwasów omega-3, szczególnie EPA, prowadzi do zmniejszenia objawów depresji (standaryzowana różnica średnich wynosiła -0,36, co jest uznawane za klinicznie istotny efekt). Meta-analizy z lat 2023–24 dotyczące witaminy D potwierdzają niewielką, ale istotną poprawę nastroju, przy czym efekt jest silniejszy u osób z niedoborami. Praktyczne zalecenia obejmują spożywanie tłustych ryb dwa razy w tygodniu lub suplementację EPA i DHA, monitorowanie poziomu 25(OH)D i suplementację w razie niedoboru oraz codzienne spożycie warzyw i owoców bogatych w polifenole, które działają przeciwzapalnie.

Serotonina – hormon dobrego nastroju

Serotonina reguluje nastrój, apetyt, sen i odporność na stres. W depresji obserwuje się niski poziom serotoniny, co prowadzi do poczucia smutku, drażliwości i problemów ze snem. Co wspiera produkcję serotoniny? Przede wszystkim tryptofan z jaj, indyka i bananów, witamina B6, magnez, światło dzienne, aktywność fizyczna i dieta śródziemnomorska. Co sabotuje jej działanie? Przewlekły stres podnoszący kortyzol, nadmiar cukru powodujący skoki glikemii, brak snu oraz nadmierne korzystanie z ekranów w nocy, ponieważ niebieskie światło obniża produkcję melatoniny.

Jak wspomniałam wcześniej, serotonina jelitowa stanowi około 90% całkowitej puli tego neuroprzekaźnika w organizmie. Mikrobiota wpływa na jej produkcję poprzez wytwarzanie prekursora 5-HTP, a krótkołańcuchowe kwasy tłuszczowe (SCFA) stymulują komórki enterochromafinowe do wydzielania serotoniny. Dysbioza jelitowa, częsta u pacjentów z mukowiscydozą, prowadzi zatem do zaburzonej produkcji i sygnalizacji serotoniny, co bezpośrednio przekłada się na zaburzenia nastroju, snu i funkcji poznawczych.

Dopamina – motywacja i nagroda

Dopamina odpowiada za motywację, koncentrację, odczuwanie przyjemności i „chęć do działania”. W depresji i wypaleniu niski poziom dopaminy prowadzi do braku energii, spadku motywacji i anhedonii – niemożności odczuwania radości. Białko bogate w tyrozynę (sery, jaja, drób), kwas foliowy, żelazo, kwasy omega-3, umiarkowana aktywność fizyczna i satysfakcjonujące relacje społeczne wspierają produkcję dopaminy.

Co sabotuje układ dopaminowy? Przede wszystkim social media z ich ciągłą pętlą dopaminowych nagród – lajki, powiadomienia powodują mikro-wyrzuty dopaminy, po których następuje szybki spadek, prowadząc do rozdrażnienia i gorszego nastroju. Fast-food daje chwilowy wyrzut

dopaminy, ale później następuje spadek. Użytki i brak snu również negatywnie wpływają na ten system.

GABA – hamulec dla mózgu

GABA (kwas gamma-aminomasłowy) jest głównym neuroprzekaźnikiem hamującym w układzie nerwowym – wycisza nadmierną aktywność neuronów, działa przeciwlękowo i uspokajająco. W zaburzeniach lękowych i bezsenności niski poziom GABA prowadzi do napięcia, nadpobudliwości i problemów z zasypianiem. Magnez, teanina z zielonej herbaty oraz fermentowane produkty zawierające probiotyki mogą zwiększać aktywność GABA w jelitach poprzez oś jelito-mózg. Co sabotuje ten system? Przewlekły stres, nadmiar kofeiny i brak regeneracji.

Przebudźcowanie, social media i higiena cyfrowa

Social media i dopamina tworzą niebezpieczny związek. Szybkie nagrody w postaci lajków i powiadomień powodują mikro-wyrzuty dopaminy, po których następuje szybki spadek, co prowadzi do rozdrażnienia i gorszego nastroju. Mózg zostaje rozregulowany i coraz trudniej mu znaleźć satysfakcję w naturalnych, codziennych przyjemnościach.

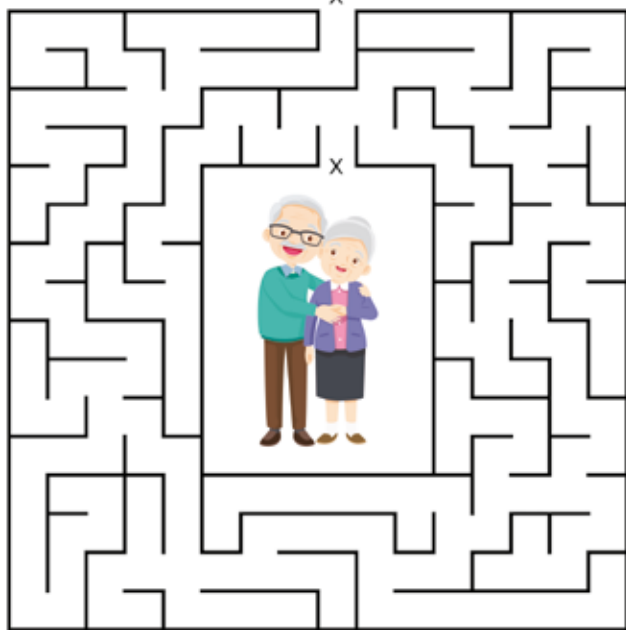
Niebieskie światło emitowane przez ekrany telefonów, komputerów i telewizorów wieczorem blokuje produkcję melatoniny, co powoduje trudności z zasypianiem, gorszy sen i wtórnie gorszy nastrój. Z kolei czerwone światło wieczorem sprzyja produkcji melatoniny, nie blokując jej jak światło niebieskie. Przebudźcowanie – nadmiar bodźców w postaci ekranów, hałasu, multitaskingu – prowadzi do zmęczenia poznawczego, spadku uwagi i drażliwości.

Praktyczne zalecenia są stosunkowo proste, choć wymagają zmiany nawyków. Należy ograniczyć social media wieczorem, zachowując minimum jedną godzinę przed snem w trybie „offline”. Warto stosować czerwone światło lub tryb nocny w telefonach i laptopach po zmroku. Codzienny kontakt ze światłem dziennym rano pomaga w resecie rytmu dobowego i wspiera produkcję serotoniny. Regularne posiłki bogate w białko i polifenole stabilizują dopaminę i serotoninę. Relaks wieczorny – herbata z teaniną, magnez, czytanie książki, spokojna muzyka – pomaga w wyciszeniu nadpobudzonego układu nerwowego.

mgr Patrycja Klysz

dietetyk kliniczny, Total Medic

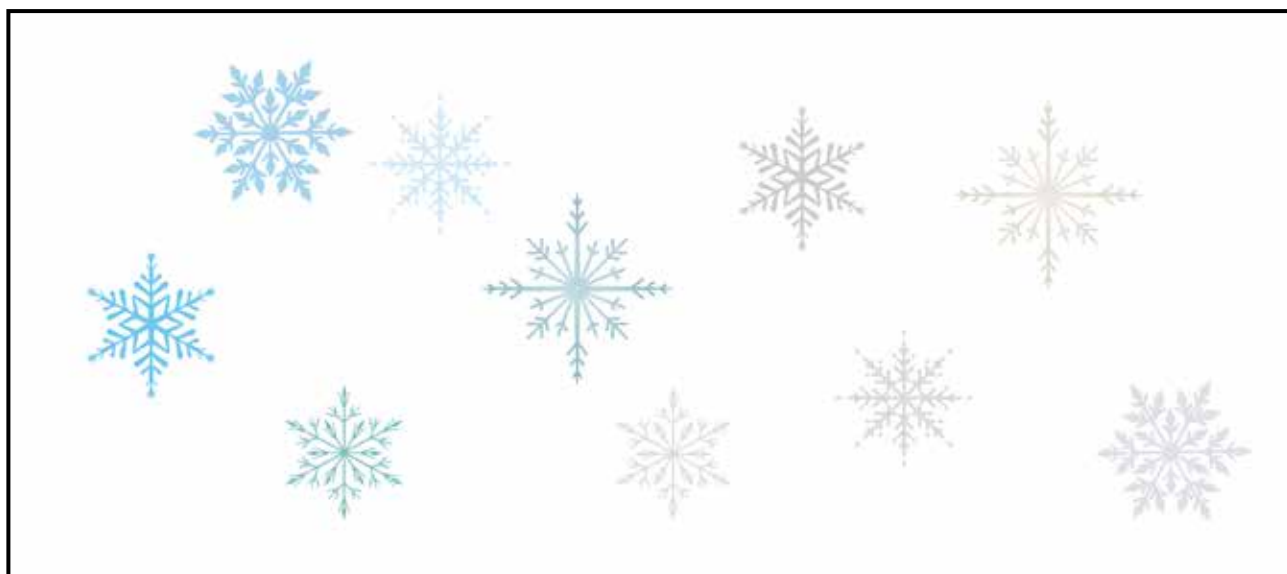
POMÓŻ ZŁOŻYĆ ŻYCZENIA Z OKAZJI
DNIA BABCI I DZIADKA



UDEKORUJ BOMBKĘ



ODNAJDŹ TAKI SAM KSZTAŁT I POŁĄCZ LINIĄ





Trenażery oddechu wyglądają niepozornie, a potrafią mocno wzbogacić pracę płuc i poprawić ich wydolność.

MATIO MED

SKLEP ZE SPRZĘTEM
REHABILITACYJNYM

Regularny trening to szybka droga do poprawy komfortu na co dzień.

Zrób pierwszy krok, wybierz swój trenażer i daj swoim płucom głębszy oddech !



Flaem AirFeel O-PEP i PEP



PARI pep S-System



Kit Pipep

SKONTAKTUJ SIĘ Z NAMI:



12 296 41 47



www.matiomed.pl



sklepstudio@mukowiscydoza.pl

Dbamy o Twój oddech!