

Nr 7, sierpień 2017, egzemplarz bezpłatny, nr ISSN 2451-0572

**immun**  **plus**

magazyn pacjentów z pierwotnymi niedoborami odporności

# PNO wymaga stałej czujności



**Choroby towarzyszące  
niedoborom odporności**



# Obchody Światowego Tygodnia PNO

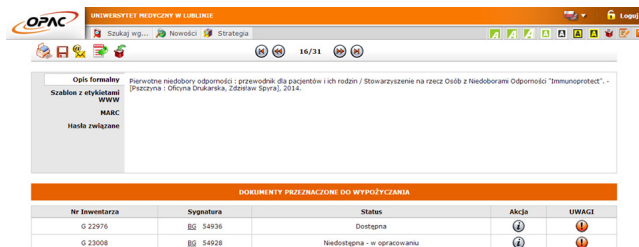
# Wiedza o PNO w bibliotekach

Już po raz piąty w dniach 22-29 kwietnia świętowaliśmy Światowy Tydzień Pierwotnych Niedoborów Odporności. Jak co roku to okazja, by zwrócić społeczną uwagę na tematy związane z tą grupą chorób, a także by wymienić doświadczenia i podsumować dotychczasowe osiągnięcia.

W tym roku spotkanie w ramach Światowego Tygodnia PNO odbyło się w sobotę, 22 kwietnia, w Warszawie. Uczestnicy mogli wysłuchać wykładów

dr Pietruchy i dr Heropolitańskiej-Pliszki, wziąć udział w praktycznych warsztatach dotyczących infuzji podskórnych, prowadzonych przez pielęgniarki, mgr Kuśmirek oraz mgr Mizerę, a także dowiedzieć się więcej o działalności Stowarzyszenia „Immunoprotect” – na miejscu reprezentowała nas wiceprezes zarządu, Ewa Kapuścińska. Spotkanie wzbogaciła sesja pytań i odpowiedzi z udziałem ekspertów.

Foto: mat. arch.



RED

**Podręcznik „Pierwotne niedobory odporności” jest już dostępny w bibliotekach naukowych i medycznych w całej Polsce**

W naszych działaniach nieustannie skupiamy się na podnoszeniu świadomości o istnieniu PNO. Jedną z ważnych grup docelowych są w tym przypadku lekarze docelowych są w tym przypadku lekarze pierwszego kontaktu i pediatrzy, a także studenci medycyny. Dlatego na początku roku przekazaliśmy część nakładu naszego podręcznika „Pierwotne niedobory odporności – przewodnik dla pacjentów i ich rodzin” do bibliotek naukowych, akademickich i lekarskich w całej Pol-

sce. W sumie podręczniki znalazły się w ponad siedemdziesięciu bibliotekach we wszystkich województwach.

Zarówno studenci, jak i lekarze mogą je wypożyczyć albo korzystać z nich w czytelnich. Mamy nadzieję, że dzięki temu nie będą mieli żadnego problemu z szybkim i trafnym diagnozowaniem osób z PNO!

RED



Foto: mat. arch.

**Spotkanie w Warszawie z okazji Światowego Tygodnia PNO**

## Wyścig po odporność!

Jest już dostępna nasza edukacyjna gra planszowa dla dzieci! „Wyścig po odporność” został stworzony z myślą o najmłodszych pacjentach z PNO. Gra w prosty sposób przedstawia zagadnienia związane z pierwotnymi niedoborami odporności. Można w nią grać w gronie rodzinnym albo z przyjaciółmi i dzięki temu edukować się poprzez zabawę.

Pomysł jest tym cenniejszy, że dotychczas nie było żadnego materiału edukacyjnego kierowanego bezpośrednio do dzieci. Stąd właśnie pomysł na grę, która w prosty sposób wyjaśnia i pomaga zrozumieć zagadnienia związane z niedoborami odporności.

Gra jest dystrybuowana na oddziałach pediatrycznych leczących osoby z PNO i

przekazywana bezpłatnie najmłodszym pacjentom. „Wyścig po odporność” powstał z inicjatywy Stowarzyszenia „Immunoprotect”, jej autorami są psycholog, Bernadeta Prandzioch, i Adrian Górecki, a za konsultację medyczną odpowiada dr hab. n. med. Sylwia Kołtan.

RED



Foto: mat. arch.

**Gra „Wyścig po odporność!” to świetna rozrywka oraz okazja do poszerzenia swojej wiedzy na temat PNO**

### „IMMUNOPLUS”

**Kwartalnik pacjentów z pierwotnymi niedoborami odporności**

**Redaktor naczelny:** Adrian Górecki

**Redaktor wydania:** Bernadeta Prandzioch

**Zespół redakcyjny:**

Małgorzata Łukasiewicz, Zuzanna Kwiatkowska, Wojtek Jałozynski, Adrian Juszkiwicz, Jacek Pietrusiński-

Wesołowski, Michał Pietrzak, Paweł Górniak, Agata Michalewicz, Izabela Morawska, Klaudia Krajewska, Mateusz Wojtyński

**Wydawca:** Stowarzyszenie na rzecz osób z niedoborami odporności „Immunoprotect”

**Adres redakcji:**

ul. Gliwicka 74/4  
40-854 Katowice

e-mail: [biuro@immunoprotect.pl](mailto:biuro@immunoprotect.pl)

**Skład i łamanie:** DM Katowice

**Druk:** Oficyna Drukarska w Pszczynie

Numer zamknięto 31.07.2017r.

Redakcja nie zwraca materiałów nie zamówionych i zastrzega sobie prawo do korekt, redakcji i skrótów nadesłanych tekstów.

**Dystrybucja:** kwartalnik dostępny jest na wszystkich oddziałach leczą-

cych PNO w Polsce. W razie potrzeby możemy nieodpłatnie wysłać – zależnie od dostępności – numer bieżący lub archiwalny. W tym celu prosimy o kontakt z redakcją.

Wydawanie kwartalnika jest możliwe dzięki wsparciu firmy CSL Behring

**CSL Behring**

# W tym roku stawiamy na edukację



Drodzy Czytelnicy, Niemalże równo z sierpniowym numerem „Immunoplusa” swoją premierę ma „Pełnia życia”, czyli poradnik dla pacjentów z PNO i ich rodzin. Na ostatniej stronie magazynu recenzuje go Iza Morawska, a na str. 9 można przeczytać fragment pochodzący z książki. To bardzo

ważny dla nas projekt – po raz pierwszy na świecie ukazuje się publikacja, która skupia się na codziennych aspektach życia z PNO. Koncentrujemy się na kwestiach psychologicznych, szkolnych, relacji międzyludzkich, aktywności zawodowej, podróży. Wierzymy, że dzięki tej książce osoby z PNO zyskają praktyczne narzędzia i wskazówki jak lepiej, pełniej i bardziej szczęśliwie żyć ze swoją chorobą. Powodem do dumy jest dla nas także fakt, że to właśnie w Polsce, za sprawą tego poradnika, wyznaczamy nowe trendy w podejściu do PNO.

Ale to nie koniec edukacyjnych projektów na ten rok. Od kilkunastu tygodni jesteśmy w trasie z ekipą filmową. Jesienią swoją premierę będzie miał cykl

wideoporadników z udziałem ekspertów – immunologów z całej Polski, który poruszać będzie najważniejsze z punktu widzenia pacjenta medyczne kwestie związane z PNO.

W najnowszym numerze „Immunoplusa” znajdziecie również wiele ciekawych informacji ze świata PNO. Tematem numeru są choroby towarzyszące niedoborom odporności. Na stronach 6-7 dr Aleksandra Matyja-Bednarczyk opisuje najczęstsze schorzenia, z którymi mierzą się pacjenci z PNO, a także wskazuje jakie sygnały powinny wzmocnić naszą czujność i co zrobić, gdy się pojawią. O powszechnym wśród osób z niedoborem odporności problemie, jakim są zapalenia zatok, pisze na str. 10 Klaudia

Krajewska, pacjentka z COVID i studentka farmacji. Na str. 4 poruszamy ważny temat bezpiecznego stosowania leków przeciwbólowych i przeciwzapalnych – doświadczony farmaceuta wyjaśnia, na co zwrócić szczególną uwagę. Tekst o rewolucyjnej terapii genowej, która ma szansę stać się realnym sposobem na wyleczenie najpoważniejszych niedoborów odporności znajdziecie na stronie 8. Natomiast na str. 5 garść praktycznych informacji, jakie ulgi podatkowe przysługują osobom z PNO, przygotował dla Was Adrian Juszkiewicz.

Życzę przyjemnej lektury!

Adrian Górecki

Redaktor naczelny „ImmunoPlus”  
Prezes stowarzyszenia „Immunoprotect”

## SONDA

# Czy PNO przynosi w życiu korzyści?



**Klaudia Krajewska – COVID**

Wydaje mi się, że COVID zmieniło moje patrzeć na rzeczywistość. Żyjąc ze świadomością powikłań, jakie niesie za sobą niedobór odporności m.in. większego narażenia na raka piersi czy raka żołądka, staram się czerpać z życia jak najwięcej. Polega to na wykorzystywaniu wszystkich okazji jakie pojawiają się na mojej drodze, planowaniu nawet weekendowych wyjazdów. Bardzo nie lubię „marnować” czasu bezczynnością. Na co dzień daje mi to dużo energii do działania i dodatkową motywację do realizacji celów.

Świadomość powikłań niesie za sobą także dodatkowe korzyści. Większą uwagę przywiązuję do stylu życia, wiedząc że wiele chorób układowych pojawia się w wyniku zaniedbań, do jakich sami doprowadzamy – m.in. złą dietą czy stylem życia. Dlatego staram się na co dzień dbać o właściwe odżywianie i prowadzić zdrowy styl życia.



**Izabela Morawska – złożony niedobór odporności**

Moja choroba wykształciła we mnie wiele cech, które z biegiem czasu uważam za pozytywne. Przede wszystkim musiałam szybko dorosnąć, stać się odpowiedzialną za własne wybory, świadomą konsekwencji jakie niesie każda pojęta decyzja. Musiałam też zrozumieć, że wiele sytuacji w życiu nie zależy od nas i najzdrowszą metodą radzenia sobie z nimi jest postępowanie zgodnie z mottem: „czego nie możesz zmienić, zaakceptuj”. I chociaż doświadczenia związane z PNO były bolesne, to dziś jestem silniejsza psychicznie i bardziej odporna na problemy od swoich znajomych. Uczę się korzystać z życia, bez strachu o ocenę ze strony innych, bez presji, że coś muszę zrobić tak, a nie inaczej. Szanuję i doceniam to, co mam i nieustannie dążę do osiągnięcia wyznaczonych celów. Choroba pozwoliła mi także zweryfikować moje znajomości, dzięki czemu otaczam się dobrymi ludźmi, na których zawsze mogę liczyć.



**Adrian Górecki – XLA**

Niedobór odporności pozwolił mi szybciej dojrzeć i przygotować się do dorosłego życia. Czuję się lepiej przygotowany na przeciwności losu, na wszelkie możliwe komplikacje, i to nie tylko natury zdrowotnej. W związku z chorobą dosyć często musiałem zmieniać swoje plany – w efekcie nauczyłem się elastyczności, którą wykorzystuję dziś we wszystkich sferach życia. Na co dzień jestem przedsiębiorcą, więc umiejętność dostosowania się do zmieniających się warunków na rynku jest bardzo pomocna. Co więcej, PNO na każdym kroku daje także lekcję pokory – w efekcie twardo stąпам po ziemi i cieszę się teraźniejszością. Ponadto współpraca z innymi osobami z PNO to też doskonała okazja do rozwoju empatii i umiejętności interpersonalnych, a te przydają się w każdej sferze życia.



**Zebrał: AG**

**Aleksander Żalik – niedobór podklas**

Większość zalet dostrzegam w kontekście pracy. Nie raz zdarzało mi się ją tracić z powodu choroby, dlatego dziś już wiem, jak znaleźć takiego pracodawcę, który rozumie potrzeby pracownika. I to nie tylko o zwolnienia lekarskie, ale o całościowe podejście do pracowników. Druga z ważnych cech to odpowiedzialność – za siebie oraz za bliskich. PNO na pewno wpłynęło na mój sposób postrzegania świata, na plany, które mam na życie. Dziś cieszę się życiem z żoną, pracą, możliwością realizowania własnych pasji. Staram się z optymizmem patrzeć w przyszłość. Podsumowując, PNO ma wiele ciemnych stron, ale w generalnych rozrachunku może przynieść też sporo dobrego. Przede wszystkim zaś można prowadzić normalne życie pomimo choroby i to jest dla mnie najważniejsze.

# Ostrożnie z lekami przeciwbólowymi i przeciwzapalnymi

**Ibuprofen i pseudoefedryna to dla wielu pacjentów z PNO rytuał na początek dnia. Pytanie brzmi czy ich długotrwałe stosowanie jest bezpieczne?**

**Mateusz Wojtyniak**

biuro@immunoprotect.pl

Do radzenia sobie z bólem i stanem zapalnym dysponujemy potężnym arsenałem leków. Chciałbym skupić się na preparatach dostępnych bez recepty, gdyż to one należą do najbardziej nadużywanej przez Polaków grupy leków. Zdaję sobie sprawę z wymagającej grupy odbiorców tekstu, którzy niemal codziennie zmagają się z zapaleniem gardła, nosa i zatok przynosowych. Ibuprofen solo lub w połączeniu z pseudoefedryną jest dla wielu codziennym rytuałem. Właśnie dlatego chciałbym poruszyć temat bezpiecznego stosowania NLPZ – niesteroidowych leków przeciwzapalnych.

czy omeprazol. Ponadto leki z grupy NLPZ wykazują działania niepożądane związane z możliwością wystąpienia skurczu oskrzeli (napad astmy), mają tendencję do uszkodzenia nerek, działają hepato-

przeciwzapalnych organizm człowieka nie jest w stanie się przyzwyczaić.

W przypadku, gdy dany preparat faktycznie nie wywiera działania przeciwbólowego, lepszym wyborem będzie przyjęcie

Lepiej skorzystać wtedy z porady lekarza lub farmaceuty niż podejmować decyzję w pojedynkę.

## Interakcje

NLPZ tak jak wszystkie leki wykazują szereg interakcji i innymi lekami. Do najważniejszych z nich należą interakcje krzyżowe między samymi lekami przeciwzapalnymi. NLPZ wchodzi również w istotne, groźne dla zdrowia interakcje m.in. z flukonazolem, mesalazyną, sulfasalazyną, sulfonamidami oraz z hormonami sterydowymi. Nie wolno ich również stosować razem z lekami zmniejszającymi krzepliwość krwi. Leki przeciwzapalne (poza ibuprofenem) wchodzi także w interakcję z acetylocysteiną i karbocysteiną – lekami mukolitycznymi stosowanymi m.in. w zapaleniu górnych dróg oddechowych. W przypadku braku pewności czy dany lek przeciwzapalny wchodzi w interakcję z innym lekiem można to łatwo sprawdzić! Prosta wyszukiwarka interakcji znajduje się pod adresem: [http://bil.aptek.pl/servlet/interakcje/int\\_start](http://bil.aptek.pl/servlet/interakcje/int_start)

Nie chodzi o to, by wyrzucić zapas leków przeciwbólowych ze swoich domowych apteczek. Warto natomiast zwrócić baczniejszą uwagę, zwłaszcza w sytuacji gdy każdy dzień rozpoczyna się od dawki leku, na zasady bezpiecznej terapii. Chodzi o to, aby rozważyć korzystanie z ich pozytywnego, przeciwbólowego i przeciwzapalnego oddziaływania.



Foto: pixabay.com

## Najbezpieczniejszy lek?

Osoby, które myślały, że w artykule znajdą coś w rodzaju klasyfikacji niestety są w błędzie. Dla każdego ranking ten będzie wyglądał zupełnie inaczej. Leki przeciwbólowe mają specyficzne profile działania i różnią się działaniami niepożądanymi. Wybór NLPZ nie może być przypadkowy i musi opierać się zarówno na skuteczności jak i bezpieczeństwie stosowania.

Generalnie, największe zaufanie lekarze i farmaceuci mają do ibuprofenu. Podawany jest już od pierwszych miesięcy życia. Spośród NLPZ wykazuje najmniejsze ryzyko wystąpienia działań niepożądanych. Innymi preparatami przeciwzapalnymi dostępnymi w aptece bez recepty są diklofenak, naproksen i deksketoprofen. Mimo, że kojarzą się głównie z zelami przeciwbólowymi są także bardzo skuteczne w przypadku stanu zapalnego górnych dróg oddechowych. Niestety długotrwałe stosowanie wszystkich NLPZ-ów wiąże się z ryzykiem uszkodzenia śluzówki żołądka, z perforacją jego ściany włącznie. Pierwsze symptomy, które powinny nas skierować do lekarza to przedłużająca się zgaga, puste odbijania, ból górnej części brzucha. Warto w tym przypadku rozważyć zastosowanie leków zmniejszających kwasowość treści żołądkowej np. pantoprazol

## Wybór leku przeciwbólowego i przeciwzapalnego nie może być przypadkowy - podstawą jest skuteczność oraz bezpieczeństwo

toksycznie oraz zmniejszają krzepliwość krwi. Najsilniejsze działanie zmniejszające krzepliwość krwi wykazuje kwas acetylosalicylowy – czyli aspiryna. Stąd osoby przewlekłe stosujące aspirynę jako lek przeciwbólowy i przeciwzapalny są narażone na zwiększone ryzyko krwawienia z przewodu pokarmowego i uszkodzenie nerek. Właśnie dlatego NLPZ można przewlekłe stosować tylko i wyłącznie pod kontrolą lekarza.

Ze względu na to, że NLPZ w przypadku zapalenia zatok bardzo często przyjmowane są w połączeniu z pseudoefedryną chciałbym przypomnieć o tym, że maksymalny dopuszczalny czas takiej terapii to pięć dni! Przedłużenie użycia pseudoefedryny może spowodować wystąpienie tzw. efekt lustra – czyli nawrotu objawów chorobowych.

## Przyzwyczajenie?

Wielokrotnie w praktyce zawodowej spotykam się ze stwierdzeniem: „To już na mnie nie działa, poproszę coś mocniejszego”. Braku działania leku przeciwbólowego nie wolno tłumaczyć przyzwyczajeniem. Do tego rodzaju leków przeciwbólowych i

maksymalnej dawki dobowej, niż zastosowanie dodatkowo innego preparatu. Stosowanie dwóch leków przeciwzapalnych powoduje kumulowanie się działań niepożądanych, a nie zwiększa efektu terapeutycznego.

Wyjątkiem są dostępne w sprzedaży połączenia NLPZ z paracetamolem, które mają silne działanie przeciwbólowe i przeciwzapalne. Oczywiście może okazać się, że stosowany lek jest nieskuteczny. Zmianę preparatu należy rozważyć w przypadku braku skuteczności leczenia przez odpowiednio długi czas maksymalną dawką.

## Zasady stosowania leków przeciwbólowych:

- stosuj je najkrócej jak to możliwe
- po długotrwałym stosowaniu warto stopniowo odstawiać lek
- zmiana preparatu powinna być podyktowana przez lekarza podczas długotrwałej terapii, warto wdrożyć leki osłaniające żołądek
- pamiętaj o popiciu dawki szklanką wody
- nie stosuj ich na pusty żołądek
- obserwuj się pod kątem działań niepożądanych: ból górnej części brzucha, zgaga, krew w kale, obrzęki – są sygnałem alarmującym



# PNO a podatki - dowiedz się, z jakich ulg możesz skorzystać

**Osoby chorujące na pierwotny niedobór odporności często muszą ponosić całkiem spore koszty związane z ich chorobą czy leczeniem, warto więc wiedzieć, co możemy odliczyć od dochodu w corocznym rozliczeniu PIT**

**Adrian Juskiewicz**

adrian.juskiewicz@immunoprotect.pl

Pierwotny niedobór odporności charakteryzuje się przede wszystkim ciągłością choroby, a co za tym idzie - również leczeniem. Oznacza to też, że koszty leczenia generowane są praktycznie przez cały rok, raz z mniejszym, raz z większym natężeniem. Dlatego warto nieco ulżyć domowym finansom i wykorzystać możliwości i udogodnienia jakie przysługują nam w związku z rozliczeniem podatkowym. Musimy jednak wiedzieć, że większość ulg dotyczy osób niepełnosprawnych, dlatego też najpierw musimy uzyskać status takiej osoby. W większości przypadków jednak nie powinno to stanowić problemu. Dzięki skorzystaniu z ulg można odliczyć od dochodu nawet ponad dwa tysiące złotych.

O informacje dotyczące możliwości odliczania kwot od podatku poprosiliśmy Mariusza Makowskiego, doradcę podatkowego z Warszawy. Pokrótkie omówimy tutaj dwie najbardziej powszechne i korzystne ulgi dla osób chorujących na PNO. - Jedną z najpopularniejszych ulg podatkowych jest używanie samochodu osobowego dla potrzeb związanych z koniecznym przewozem na niezbędne zabiegi leczniczo-rehabilitacyjne - mówi Makowski. Teoretycznie wystarczy posiadać samochód (lub być jego współwłaścicielem) oraz być osobą nie-



Foto: pibahey.com

## **Warto ulżyć domowym finansom i wykorzystać możliwości, jakie przysługują nam w związku z rozliczeniem podatkowym**

pełnosprawną, jednak biorąc pod uwagę bieżącą interpretację przepisów, należy też faktycznie korzystać z samochodu w celach leczniczych.

Maksymalna kwota z jakiej można skorzystać w tej uldze to 2280 złotych. Oznacza to, że możemy uzyskać taką kwotę odliczenia od dochodu w momencie, kiedy posiadamy lub jesteśmy współwłaścicielem samochodu, mamy orzeczenie o niepełnosprawności oraz udajemy się np. na nasze regularne wlewy immunoglobulin do szpitala, ale

także na inne zabiegi leczniczo-rehabilitacyjne. Należy jednak pamiętać, że jeśli w ciągu roku byliśmy tylko kilka razy w placówce leczniczej, a w dodatku w tej samej miejscowości, to organ podatkowy może zakwestionować kwotę jaką chcielibyśmy odpisać od podatku np. całe 2280 złotych.

### **Odliczi leki**

Druga bardzo popularną ulgą jest ta dotycząca leków. Jako chorzy na PNO często

musimy zażywać spore ilości leków i to na stałe, a kwoty, które wydajemy w aptece wcale nie są niskie. Właśnie w takiej sytuacji możemy skorzystać z ulgi wydatków na zakup leków. - Odliczeniu podlega kwota w wysokości stanowiącej różnicę pomiędzy faktycznie poniesionymi wydatkami w danym miesiącu a kwotą 100 zł, jeśli lekarz specjalista stwierdzi, że osoba niepełnosprawna powinna stosować określone leki, stale lub czasowo - wyjaśnia Mariusz Makowski. Musimy jednak posiadać dowód zakupu tych leków, a to stanowią chociażby faktury z apteki. - Kwoty z poszczególnych faktur z danego miesiąca należy zsumować. Jeśli w miesiącu wydatki na zakup leków (wskazanych w zaświadczeniu lekarza specjalisty) były wyższe niż 100 zł, należy od faktycznie poniesionych wydatków odjąć 100 zł. Tak trzeba postąpić z każdym miesiącem, a po roku podatkowym zsumować kwoty, jakie zostały z poszczególnych miesięcy po odjęciu 100,00 zł. - mówi doradca.

Dla przykładu, korzystniejsze w perspektywie oszczędności będzie wydanie 300 złotych w jednym miesiącu niż 150 złotych co miesiąc przez dwa miesiące. To nie wszystkie ulgi, które dotyczą osób niepełnosprawnych, ale te są najbardziej powszechne oraz dostosowane do chorych na PNO. Warto zapoznać jednak się z wszystkimi możliwościami.

## **POTRZEBUJEMY TWOJEGO WSPARCIA. LICZY SIĘ KAŻDA ZŁOTÓWKA!**

Od 2007 nieustannie pomagamy pacjentom z niedoborami odporności. Pracujemy społecznie - naszą siłą są zaangażowani wolontariusze, darowiźni sponsorów wspierające konkretne projekty i przede wszystkim Wasza ofiarność.

Dzięki niej mogliśmy m.in. prowadzić skuteczne działania w sprawie programu lekowego czy zorganizować

pierwszy rodzinny turniej sportowy dla pacjentów z PNO.

Wiemy, że możemy na Was liczyć, więc prosimy o wsparcie naszych przyszłorocznych działań. W planie m.in. kolejne spotkania dla pacjentów, wystawy o PNO w centrach handlowych i podłącznik psychologiczny dla rodziców.

Nie uda się nam tego osiągnąć bez

Twojej pomocy. Prosimy o wsparcie - liczy się każda złotówka!

### **Dane do wpłat:**

Stowarzyszenie Immunoprotect  
ul. Marii Wedmanowej 7  
93-228 Łódź

### **Nr rachunku w Banku BNP BGŻ:**

16 2030 0045 1110 0000 0400 1940

### **Tytuł:**

Darowizna na realizację celów statutowych

Jeśli wspomóżesz Stowarzyszenie choćby symboliczną kwotą, otrzymasz od nas komplet materiałów edukacyjnych oraz specjalne imienne podziękowanie.

Warto pomagać!

# Jakie choroby najczęściej towarzyszą pierwotnym niedoborom odporności?

Przewlekłe zapalenie zatok, nieswoiste zapalenia jelit, małopłytkowość i wiele innych. O typowych chorobach, na które narażone są osoby z PNO, pisze dr n. med. Aleksandra Matyja-Bednarczyk, immunolog i internista ze Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie

dr n. med.

**Aleksandra Matyja-Bednarczyk**

biuro@immunoprotect.pl

Pacjent, u którego rozpoznano pierwotny niedobór odporności to potencjalnie osoba, która odwiedziła lekarzy różnych specjalności, zanim w końcu postawiono u niej rozpoznanie. Najczęściej to w poradni chorób immunologicznych pacjent słyszy, na jaki rodzaj choroby przewlekłej choruje i tutaj dowiaduje się o możliwościach leczenia, ale też o możliwych powikłaniach choroby.

I tak pacjent dorosły, bo takimi na co dzień się zajmuję, z reguły „zalicza” klasyczny ciąg specjalistów, tj. pulmonolog, laryngolog, alergolog, gastroenterolog, dermatolog, zanim w końcu któryś z lekarzy trafi na odpowiedni trop i powiąże wszystkie objawy występujące u pacjenta i skieruje go do immunologa klinicznego.

## Dwa profile pacjentów

W swojej praktyce mam do czynienia z dwoma najczęstszymi profilami pacjentów z PNO. Przedstawiciele pierwszego to osoby, u których rozpoznanie postawiono jeszcze w dzieciństwie i są one już „zaprawione w bojach”, zarówno w leczeniu substytucyjnym immunoglobulinami, jak i leczeniu różnych powikłań tej choroby na przestrzeni wielu lat. Druga grupa pacjentów, to osoby, u których rozpoznanie PNO postawiono już w wieku dorosłym i w tej grupie są zarówno tacy, u których diagnozę postawiono późno, pomimo typowych objawów i tacy, którzy do pewnego wieku nie mieli zbyt częstych infekcji, dopiero później objawy się nasiliły i zaczęły utrudniać codzienne życie.

## Immunoglobuliny nie zawsze konieczne

Nie zawsze jednak ustalenie rozpoznania wiąże się z włączeniem leczenia, np. immunoglobulinami. W najczęstszym typie PNO, tj. izolowanym niedoborze IgA



Foto: arch. prywatne

## U osób z PNO dość często występują problemy z układem pokarmowym – mówi dr Matyja-Bednarczyk

nie włączamy od razu leczenia. Pacjent musi natomiast zostać zaszczepiony na pneumokoki, co roku szczepić się przeciwko grypie i czasami to wystarczy, aby zmniejszyć ilość infekcji. Jeżeli jednak pomimo szczepień pacjent nadal ma częste, przedłużające się lub ciężkie zakażenia to wymaga sprawdzenia, czy nie rozwija się u niego niedobór podklas IgG lub pospolity zmienny niedobór odporności bo wtedy może być zakwalifikowany do leczenia immunoglobulinami.

## Dominuje przewlekłe zapalenie zatok

Z jakimi problemami najczęściej borykają się więc pacjenci z rozpoznaniem PNO? Przede wszystkim dotyka ich problem przewlekłego zapalenia zatok obocznych nosa, często przebyli kilka zabiegów laryngologicznych, które miały poprawić

bulin, zmniejszając tym samym ryzyko zakażenia okołooperacyjnego.

## Choroby układu oddechowego

Celem leczenia substytucyjnego jest ograniczenie ilości infekcji do minimum. Jeżeli pacjent ma nadal nawrotowe zakażenia, to powinno być to sygnałem dla jego lekarza, że albo należy zwiększyć dawkowanie immunoglobulin dożylnych/podskórnych albo zmienić formę terapii na podskórną, która zapewnia bardziej stabilne stężenie IgG we krwi. Ponadto pacjent powinien zgłosić swojemu lekarzowi, jeżeli występuje u niego przewlekły kaszel, duszność po wysiłku lub spoczynku lub krwioplucie. Takie objawy wymagają wykonania poszerzonej diagnostyki, w tym tomografii komputerowej klatki piersiowej, bronchoskopii, czyli obejrzenia oskrzeli kamerą od wewnątrz i czasami pobrania wycinków do badania histopatologicznego oraz tzw. badań czynnościowych płuc (np. spirometrii). Tomografia płuc pozwala m.in. stwierdzić stan zapalny i określić kierunek dalszej diagnostyki. Postawienie takiego rozpoznania decyduje o zmianach w leczeniu, np. zwiększeniu dawki immunoglobulin, czy włączeniu intensywniejszego leczenia lekami wpływającymi na układ immunologiczny immunosupresyjnie, czyli hamująco.

Ponadto taka diagnostyka pulmonologiczna pozwala wykryć u pacjenta nowotwór płuca i wcześniej włączyć odpowiednie leczenie. Osoby z PNO mają większe ryzyko zachorowania na taki nowotwór bo mają uszkodzony układ immunologiczny, co powoduje, że nie walczą on skutecznie z komórkami rakowymi. Czasami jednak pacjent ma napady duszności, a wyniki badań poza napadami są prawidłowe i wtedy lekarz prowadzący powinien pomyśleć o astmie oskrzelowej, bo jej odpowiednie leczenie lekami wziewnymi p/zapalnymi i rozszerzającymi oskrzela może znacznie poprawić jakość życia pacjenta.

## Przewlekłe zapalenie jelit i zespoły złego wchłaniania

U osób z PNO dość często występują problemy z układem pokarmowym, które objawiają się przewlekłymi bólami brzucha, biegunkami, czasami obecnością krwi w stolcu. Objawy te bywają bardzo dokuczliwe i wymagają poszerzenia diagnostyki. Podstawowym powodem takiego stanu jest nieprawidłowe działanie w przewodzie pokarmowym naturalnej, miejscowej obrony organizmu przed patogenami, które dostają się do organizmu wraz z pokarmami lub są powikłaniem bardzo częstych antybiotykoterapii, które sprzyjają infekcjom grzybiczym. Część pacjentów z PNO boryka się z problemem nawracających infekcji pasożytami, np. glistą ludzką.

A niestety przewlekły stan zapalny tocząca się w jelicie uszkadza kosmki jelitowe, co powoduje, że nie są prawidłowo wchłaniane substancje z pokarmów. Prowadzi to do uporczywych biegunek, wyniszczenia pacjenta poprzez niedożywienie, a to jeszcze bardziej naraża pacjenta na kolejne infekcje i pojawia się mechanizm tzw. błędnego koła.

Dodatkowo u pacjentów z PNO mogą również rozwinąć się nieswoiste zapalenia jelit, jak choroba Leśniowskiego-Crohna czy wrzodziejące zapalenie jelita grubego, chociaż w tym przypadku przyczyna jest bardziej złożona. Dostępne są jednak leki, które mogą zahamować stan zapalny i zmniejszyć nasilenie uciążliwych objawów, dlatego tak istotne jest ustalenie konkretnej diagnozy.

Dużym zagrożeniem dla pacjenta z PNO jest większe niż u osób ze sprawnie działającym układem odpornościowym narażenie na nowotwór przewodu pokarmowego. Dlatego zawsze uczulam pacjentów na niepokojące objawy ze strony przewodu pokarmowego i zalecam wykonanie gastroskopii oraz kolonoskopii w ramach badań profilaktycznych u każdego pacjenta z rozpoznaniem PNO. Natomiast jeżeli pojawiają się objawy alarmowe, np. przewlekłe bóle brzucha, zaburzenia połykania, zmiana rytmu wypróżnień, świeża krew w stolcu lub ciemne stolce, itp., badania te powinny zostać wykonane w trybie pilnym.

Niestety już kilku pacjentów z PNO, którymi zajmowałam się na przestrzeni kilkunastu lat mojej pracy zawodowej, zmarło z powodu różnych nowotworów przewodu pokarmowego. Czasami nie chcieli oni,



Foto: Shutterstock.com

### ***Jeżeli pacjent ma częste nawrotowe zakażenia, to może być sygnał, że należy zwiększyć dawkowanie immunoglobulin***

mimo naszych zaleceń, wykonać tych w sumie bardzo mało obciążających badań, które można zrobić w ramach jednego znieczulenia ogólnego. Istotne jest, aby zostały wykonane możliwie szybko, ponieważ ich przeprowadzenie na bardzo zaawansowanym etapie rozwoju nowotworu znacznie zmniejsza możliwości skutecznego leczenia nowotworu.

#### **Problemy hematologiczne**

U części pacjentów z rozpoznaniem PNO pojawiają się małopłytkowość, niedokrwistość lub obniżenie ilości białych ciałek krwi. Są to schorzenia o podłożu autoimmunologicznym. Oczywiście zawsze takie nieprawidłowości w morfologii krwi powinny zmusić lekarza opiekującego się osobą z niedoborem odporności do poszerzenia diagnostyki.

Diagnostyka u osób z zaburzeniem produkcji przeciwciał różni się nieco od klasycznej diagnostyki chorób autoimmunologicznych, ponieważ bezcelowe jest oznaczanie poziomów konkretnych przeciwciał (negatywny wynik nigdy nie będzie rozstrzygający). Jeżeli istnieje podejrzenie choroby autoimmunologicznej, należy wykonać inne dostępne badania.

Pacjent, który choruje na PNO powinien zaalarmować swojego lekarza prowa-

dzącego, jeżeli podczas mycia zębów lub niezależnie pojawiają się silne krwawienie z błon śluzowych jamy ustnej lub obfite krwawienie z nosa albo drobne plamki na skórze, najczęściej kończyn dolnych. Budzi to podejrzenie małopłytkowości i zawsze powinno skłonić pacjenta i lekarza do pilnej kontroli morfologii krwi.

Szybkie wdrożenie leczenia, np. steroidami, czy wysokimi dawkami immunoglobulin dożylnych może zapobiec poważnym powikłaniom (np. krwawieniu do mózgu czy dużym wylewom podskórnym lub do mięśni). Czasami wymaga to też pilnego przetoczenia preparatów płytek krwi, więc takich objawów nie można lekceważyć.

Większość moich pacjentów ma stabilnie, nieznacznie obniżoną ilość płytek krwi i nie jest to nawet przeciwwskazanie do podawania podskórnych preparatów immunoglobulin, ale zdarzają się pacjenci u których dochodzi do nagłych spadków ilości płytek krwi z objawami skazy i oni wymagają baczniejszej uwagi i szczególnego postępowania.

#### **Problemy dermatologiczne**

Różnorodne zmiany skórne dość często występują u osób z rozpoznaniem PNO. Zmiany te mogą mieć zarówno tło alergiczne, np. atopowe zapalenie skóry

(część u osób z niedoborem IgA), jak i infekcyjne spowodowane różnymi bakteriami, grzybami czy wirusami. Czasami bywają one bardzo dokuczliwe, gdyż bardzo opornie się leczą i mają tendencje do nawrotów. Lekarz immunolog powinien zwrócić uwagę swoim pacjentom z PNO, aby nie bagatelizowali zakażeń skóry, gdyż nawet z pozoru banalne zakażenie może okazać się groźne dla zdrowia i życia w niektórych sytuacjach.

Dotyczy to w różnym stopniu pacjentów z PNO, bo w poszczególnych chorobach z tej grupy ryzyko może być większe lub mniejsze i to lekarz prowadzący powinien uświadomić pacjenta w tej kwestii. U osób chorujących na PNO mogą pojawić się też problemy z włosami, np. łysienie plackowate, miejscowe odbarwienia skóry oraz bardzo sucha skóra i obrzęki (objawy niedoczynności tarczycy) i wymaga to diagnostyki w kierunku chorób z autoagresji. W mojej praktyce często korzystam z pomocy lekarzy dermatologów w dobruaniu odpowiedniego leczenia miejscowego zmian skórnych. Ale czasami sama optymalizacja leczenia substytucyjnego immunoglobulinami, czy profilaktyka antybiotykami pomaga zapobiec nawrotom i rozprzestrzenianiu się zakażeń.

#### **Choroby stawów**

U pacjentów z PNO mogą też wystąpić obrzęki jednego stawu lub kilku. Trzeba wówczas wykonać podstawową diagnostykę reumatologiczną, gdyż jej wynik wpływa na decyzje o konieczności dodatkowego leczenia.

Reasumując, pacjent z PNO, to potencjalny bywalec wielu poradni specjalistycznych. Optymalnym rozwiązaniem byłoby, aby to właśnie immunolog kliniczny pełnił rolę nadrzędną w opiece nad takim pacjentem i wykrywał dodatkowe schorzenia u niego jako pierwszy. Na pewno nie jest dobrze, aby pacjent z rozpoznaniem niedoborem odporności żył w ciągłym lęku, że zaraz rozwinię się u niego jakieś dodatkowe, poważne schorzenie. Powinien mieć jednak świadomość, że coś takiego może się zdarzyć i że każde nowe objawy powinien przy najbliższej okazji zgłosić swojemu lekarzowi prowadzącemu.

Nie wątpię, że zaufanie do lekarza i więź, jaka się tworzy pomiędzy pacjentem i lekarzem przez wiele lat leczenia, powinna sprzyjać szybszemu wykrywaniu chorób towarzyszących.



# Terapia genetyczna przyszłością leczenia pierwotnych niedoborów odporności

Terapia genetyczna choć wciąż jest metodą mało zbadaną, daje wielkie nadzieje na długotrwały pozytywny efekt terapeutyczny.

**Izabela Morawska**

izabela.morawska@immunoprotect.pl

SCID, czyli ciężki złożony niedobór odporności jest jedną z najrzadszych, ale jednocześnie najpoważniejszych postaci PNO. Potocznie o dzieciach dotkniętych tą przypadłością mówi się „bubble children”, czyli dzieci w bańce, ponieważ często muszą przebywać w całkowitej izolacji, ze względu na ryzyko infekcji. SCID dotyka średnio 1:100 000 urodzonych dzieci, które bez odpowiedniej diagnozy i leczenia nie mają szansy na przeżycie. W przebiegu SCID upośledzone jest działanie zarówno odporności humoralnej jak i komórkowej, co skutkuje nawracającymi, poważnymi infekcjami. Najczęściej spotykamy dwie odmiany SCID – przekazywaną w sprzężeniu z chromosomem X, na którą, podobnie jak w przypadku agammaglobulinemii Brutona, chorują prawie wyłącznie chłopcy, oraz ADA-SCID, związaną z niedoborem bardzo ważnego enzymu – deaminazy adenozykowej. Dotychczas podejmowano wiele prób leczenia zespołu, niestety, z niewielką skutecznością.

## Jak leczy się dzieci ze SCID?

Dzieciom dotkniętym tą przypadłością podaje się immunoglobuliny, antybiotyki, interferony oraz duże dawki innych leków. Co więcej, wielu pacjentów musi przebywać w całkowitej izolacji, by uniknąć zakażenia. Bardzo często niezbędne okazuje się przeszczepienie własnych komórek macierzystych. Dużą nadzieję pokładano w terapii specjalnie przygotowanym bydlęcym enzymem, którego podanie miało wyrównać niedobór enzymu ADA w organizmie pacjentów. Niestety, żadna z tych metod leczenia nie jest w stanie zupełnie zapobiec nawracającym infekcjom, a przeszczepy bardzo często odrzucane są przez organizm. W związku z tym naukowcy zaczęli poszukiwać innych, bardziej skutecznych metod, przede wszystkim terapii ingerujących w geny. Terapia genowa jest rewolucyjna, bowiem jej sensem jest zastąpienie wadliwego genu genem prawidłowym. Kluczem do

jej sukcesu jest wyeliminowanie przyczyny – mutacji, a nie jej skutków.

## Na czym polega terapia genowa?

Terapię genową nazywamy wprowadzenie obcego kwasu nukleinowego DNA lub RNA do komórki pacjenta przy pomocy wektora – najczęściej wirusa. Wprowadzony materiał genetyczny zostaje wbudowany do genomu komórki wywołując efekt terapeutyczny, np. wymusza transkrypcję niezbędnych białek (w tym właśnie enzymów), albo hamuje lub moduluje działanie niektórych genów. Wyróżniamy dwie metody tego rodzaju leczenia – in vivo i ex vivo. Metoda in vivo polega na wprowadzeniu kwasu nukleinowego do organizmu pacjenta przy pomocy wektora wirusowego, natomiast w metodzie ex vivo, pobiera się od pacjenta komórki, pod mikroskopem dokonuje się wbudowania do nich terapeutycznego DNA i RNA (transfekcja) i ponowne wprowadzenie ich do organizmu pacjenta. Właśnie metoda ex vivo stosowana jest w rewolucyjnym leku Strimvelis, nad którym niedawno zakończono badania kliniczne i może stosowany być w leczeniu ADA/SCID.

## Czym jest ADA/SCID?

Zespół ADA/SCID jest chorobą dziedziczną autosomalnie recesywnie, co w praktyce oznacza, że dwoje zupełnie zdrowych rodziców może mieć chore dziecko, ponieważ są nosicielami wadliwego genu, nie mając o tym świadomości. Ten rodzaj ciężkiego złożonego niedoboru odporności dotyka jedno na 375 tysięcy urodzonych dzieci. W Europie rocznie diagnozuje się go średnio u piętnastu pacjentów. Przyczyną choroby jest mutacja genetyczna występująca na chromosomie 20., prowadząca do niedoboru enzymu – deaminazy adeninowej, która pełni ważną rolę detoksykacyjną. Jej niedobór sprawia, że w limfocytach, czyli bardzo ważnych dla odporności komórkach krwi, gromadzi się duża ilość toksycznego związku – deoksyadenozyny. Związek ten powoduje ich uszkodzenie i nie pozwala im dzielić się w prawidłowy sposób i pełnić

swojej funkcji. Osoby chore mają małą, nie do końca wykształconą grasicę. co powoduje, że upośledzone jest dojrzewanie limfocytów T, niezbędnych do prawidłowego działania odporności komórkowej.

## Czym jest Strimvelis?

Prace nad terapią genową zespołu ADA/SCID rozpoczęły się już w 1991 roku. Od tamtej pory interdyscyplinarne zespoły naukowców – farmaceutów, biotechnologów, lekarzy, genetyków, trudziły się nad wynalezieniem leku zarówno bezpiecznego, jak i skutecznego. Siedemnaście lat temu rozpoczęły się pierwsze badania pilotażowe leku Strimvelis, który powstał dzięki współpracy firmy GlaxoSmithKline z San Raffaele Theletone Institute for Gene Therapy. SR-TIGET zajmuje się terapiami genowymi komórek macierzystych i jest pionierem we wprowadzaniu ich do badań przedklinicznych i prób na pacjentach. 1 kwietnia 2016 roku EMA oficjalnie uznała Strimvelis za lek przeznaczony do terapii zespołu ADA/SCID.

## Czy jest to bezpieczne?

Strimvelis należy do tak zwanych leków ATMP – advanced therapy medicinal product, czyli produktów medycznych o bardzo wysokim stopniu zaawansowania. Jest to jedyna i pierwsza na świecie dopuszczona do obrotu terapia komórek macierzystych ex vivo. W latach 2000-2011 w Unii Europejskiej, w badaniach klinicznych brało udział dwunastu pacjentów ze zdiagnozowanym niedoborem deaminazy adenozykowej. Wszyscy pacjenci poddani eksperymentalnej terapii przeżyli, co więcej, ich limfocyty T przez długi czas po iniekcji środka, wykazywały ekspresję genu ADA, a więc funkcjonowały poprawnie. Skutkowało to zmniejszoną częstością zakażeń i lepszym rozwojem fizycznym dzieci. U żadnego z nich nie zaobserwowano rozwoju białaczek, co jest głównym skutkiem ubocznym stosowanych dotychczas terapii genowych. Ponadto przyjmowanie tego rodzaju terapii nie doprowadza do rozwoju objawów wynikających z reakcji własnego

organizmu przeciwko podanym komórkom. Dzięki temu po zastrzyku pacjenci nie muszą przyjmować leków obniżających odporność. Niestety, wciąż istnieją obawy, że u dzieci na przestrzeni lat mogą wystąpić różne skutki uboczne terapii, dlatego będą one przez długi czas pod ścisłym nadzorem lekarzy. Co więcej, u 12 na 18 pacjentów leczonych produktem Strimvelis wykryto przeciwciała lub inne oznaki zaburzeń autoimmunologicznych – niedokrwistość, autoimmunologiczną chorobę wątroby, zespół Guilliana-Barrego.

## W jaki sposób podaje się Strimvelis?

Metoda przygotowania podskórnego zastrzyku przebiega w kilku etapach. Najpierw izoluje się ze szpiku kostnego pacjenta jego własne krwiotwórcze komórki macierzyste (CD34+), następnie wprowadza się do nich prawidłowy gen warunkujący wytwarzanie enzymu ADA. Następnie podaje się chorym dzieciom niewielkie dawki chemioterapii, by zapobiec odrzuceniu terapii i dokonuje iniekcji komórek z „naprawionym” genem. Ze względu na specyfikę preparatu, cała procedura wykonywana jest obecnie tylko w szpitalu św. Rafała we Włoszech. Niestety, nie każde dziecko ma szansę na ten rodzaj terapii. Aby można ją było zastosować, muszą zostać spełnione liczne kryteria, przede wszystkim szybka diagnoza, brak chorób towarzyszących, brak infekcji.

## Czy osiądziemy na laurach?

Terapia genetyczna choć wciąż jest metodą mało zbadaną, daje wielkie nadzieje na długotrwały pozytywny efekt terapeutyczny. Firma GlaxoSmithKline jest w tym momencie zaangażowana w badania dotyczące leczenia w ten sposób dwóch ciężkich chorób: metachromatycznej leukodystrofii należącej do chorób spichrzeniowych oraz zespołu Wiskotta-Aldricha zaliczanego do pierwotnych niedoborów odporności. Nie ulega wątpliwości, że pacjenci z różnymi rodzajami PNO mogą wiązać z tym rodzajem leczenia wielkie nadzieje, bowiem leczy on przyczynę, a nie skutki choroby!



# PNO to choroba całej rodziny – wszystkie ręce na pokład!

Skuteczność radzenia sobie z chorobą zależy od wielu czynników - jednym z nich jest wsparcie najbliższych. Dlatego o PNO warto rozmawiać w domu.

**Bernadeta Prandzioch-Górecka**

b.prandzioch@immunoprotect.pl

Każda choroba w rodzinie wpływa na wszystkich jej członków. Dzieje się tak zwłaszcza, gdy choruje dziecko. Każda osoba w domu jest w to w jakiś sposób zaangażowana, ma swoje własne odczucia związane z chorobą, lęki, obawy, przemyślenia. Dotyczy to nie tylko rodziców, ale i brata albo siostry. Gdy choruje dorosły rzecz ma się podobnie: choroba dotyczy nie tylko jego samego, nie tylko jego partnera bądź partnerki, ale również dzieci, nawet jeśli mają zaledwie kilka lat. Często o tym zapominamy.

W Polsce choroba dziecka to najczęściej (nie zawsze, ale niestety w przeważającej liczbie przypadków) sprawa, która w największym stopniu dotyka matkę. To ona jest osobą, która chodzi z dzieckiem do lekarza, która spędza z nim większość czasu w szpitalu, która troszczy się o to, by dziecko przyjmowało niezbędne leki, dba o jego potrzeby i – w wielu przypadkach – to ona rezygnuje z pracy, aby zająć się chorym dzieckiem w domu.

Niezależnie od tego, czy sam chorujesz na PNO, czy jesteś ojcem czy matką, synem bądź córką osoby chorującej na PNO – chcemy cię namówić, byś postarał się, aby twoja rodzina przechodziła przez to razem. Daje to o wiele więcej korzyści niż samotne radzenie sobie z problemami.

## Rozmawiaj

Co oznacza w praktyce wspólne radzenie sobie z chorobą? Przede wszystkim uświadomienie sobie, że choroba nie dotyczy tylko osoby chorej, ale także wszystkich wokół niej. Jeżeli choruje dziecko, rodzice muszą zmienić swój dotychczasowy sposób funkcjonowania, dostosować się do konieczności brania częstszych urlopów w pracy, zadbać o leczenie i rehabilitację dziecka, edukować nauczycieli, dzielić się obowiązkami w domu. Ale zmiana dotyczy także rodzeństwo: rodzice mają



Foto: Rafał Kozłowski

**Każda choroba w rodzinie wpływa na wszystkich jej członków. Dzieje się tak zwłaszcza, gdy choruje dziecko – tłumaczy współautorka podręcznika „Pełnia życia”, Bernadeta Prandzioch-Górecka**

mniej czasu, chory brat lub siostra są stale w centrum uwagi, od zdrowego dziecka wymaga się więcej, przejmując ono często część obowiązków, na przykład pod nieobecność rodziców. Kiedy choruje dorosły, choroba ma wpływ nie tylko na jego życie, ale i na życie jego partnera bądź partnerki. Codzienna rutyna, cotygodniowe bądź comiesięczne infuzje, możliwe kierunki podróży, dostępne aktywności w wolnym czasie, konieczność częstszych badań czy nawet konieczność odizolowania się podczas cięższej infekcji – to wszystko ma wpływ na obie strony relacji, obie osoby są w to zaangażowane. Kiedy pojawia się dziecko, również one od początku w tym uczestniczą.

Kiedy kogoś kochamy, kiedy nam na nim naprawdę zależy, robimy co w naszej mocy, aby oszczędzić mu zmartwień, trosk, kłopotów. W praktyce często oznacza to, że próbujemy ukryć

przed nim powody naszego smutku, złości, obaw. Pewnie dobrze wiesz, o czym mówimy – w każdym z nas jest taka pokusa. Rzecz w tym, że ktoś, kto nas dobrze zna, zwykle nie ma problemu w rozszyfrowaniu naszych prawdziwych odczuć. Szczerść powinna być podstawą każdej relacji, zwłaszcza pomiędzy członkami rodziny. Oczywiście, musisz pamiętać, aby to, co mówisz, było dopasowane do odbiorcy – jeśli czekają cię skomplikowane badania, nie ma potrzeby, abyś opisywał je w szczegółach swojemu dziesięcioletniemu synowi. Ale warto, abyś powiedział mu o swoich uczuciach, o tym, że się obawiasz wyników, o tym, że nie masz ochoty iść do szpitala, o tym, że będziesz za nim tęsknił.

Wiele razy słyszeliśmy wątpliwości rodziców, którzy próbowali nas przekonać, że dziecko będzie uważało rodzica za słabego, jeśli ten przyzna się do swo-

jego strachu czy smutku. To nieprawda. Twoje dziecko wie, że dzieje się z tobą coś niedobrego, za każdym razem, kiedy doświadczasz trudnych rzeczy. Od ciebie zależy, czy powiesz mu w czym problem, czy każesz się domyślać. A znasz przecież nieograniczone możliwości dziecięcej wyobraźni. Często mówiąc prawdę, uspokajamy dziecko, które wyobrażało sobie znacznie gorsze rzeczy. Poza tym, jeśli mówisz swojemu dziecku o sobie, możesz spodziewać się tego, że będzie się rewanżować w trudnych dla siebie w chwilach. Jeśli dziecko nauczy się, że w jego domu można otwarcie i szczerze rozmawiać o swoich przeżyciach, będzie to robiło.

*Fragment pochodzi z książki „Pełnia życia. Poradnik dla osób z pierwotnymi niedoborami odporności”, która ukazała się w lipcu br. nakładem Stowarzyszenia „Immunoprotect”.*

# Przewlekłe zapalenie zatok u osób z PNO

**Katar jest najczęstszym objawem przeziębienia, czyli wirusowego nieżytu nosa. Nie powinien być jednak lekceważony przez osoby z PNO, gdyż może być on też objawem zapalenia zatok**

**Klaudia Krajewska**

biuro@immunoprotect.pl

Wyróżniamy dwa rodzaje zapalenia zatok: ostre i przewlekłe. Niewyleczone zapalenie ostre może przekształcić się w zapalenie przewlekłe (trwające powyżej 8 tygodni), szczególnie powszechne u osób z niedoborami immunologicznymi. Wynika to często z niedoboru przeciwciał IgA. Immunoglobuliny tej klasy pokrywają powierzchnię błon śluzowych (m.in. dróg oddechowych), zapobiegając kolonizacji drobnoustrojów. Ich niedobór może powodować zaburzenia transportu śluzowo-rzęskowego i w konsekwencji wywoływać przewlekły stan zapalny, którego nie można wyleczyć mimo prawidłowej terapii, skutecznej u innych pacjentów. Objawami zapalenia zatok są bóle głowy, zaburzenia węchu oraz występowanie w jamie nosowej wydzieliny, która spływa do gardła.

Leczenie tego typu schorzeń można podzielić na przyczynowe i objawowe. Przyczynowe opiera się na interwencji chirurgicznej. Może to być punkcja zatok - zabieg wykonywany w celu usunięcia ropy, która zalega w zatoce. Stosuje się również endoskopową operację, polegającą na usunięciu zmienionej błony śluzowej i przywróceniu drożności zatok. Kolejnym krokiem jest zastosowanie sterydów doustnych i miejscowych.

## Jak skutecznie zwalczać objawy?

Najbardziej popularnymi środkami leczącymi



Foto: Shutterstock.com

**Należy pamiętać, że zbyt długie stosowanie leków objawowych może doprowadzić do zaostrzenia infekcji**

ymi objawy zapalenia zatok są krople do nosa, których działanie polega na obkurczeniu błony śluzowej nosa, co zmniejsza obrzęk i pozwala na swobodne oddychanie. To preparaty zawierające xylometazolinę, oxymetazolinę czy fenylefrynę. Oxymetazolina działa silniej od xylometazoliny więc może być stosowana w mniejszych dawkach, ponadto nie hamuje ruchu rzęskowego w jamie nosowej, dzięki czemu rzadziej dochodzi do działań niepożądanych. Przy stosowaniu leków z tej grupy należy przestrzegać czasu stosowania, gdyż zbyt długa terapia może spowodować

suchość błony śluzowej, zaburzenia węchu, a nawet trudne do wyleczenia polekowe zapalenie zatok.

Należy pamiętać, że tabletki zawierające pseudoefedrynę, które często reklamowane są jako idealne preparaty na zatoki, również działają tylko objawowo, obkurczając naczynia krwionośne nosa.

## Sterydy i antybiotyki

Kolejną grupą preparatów są leki zawierające substancje z grupy kortykosteroidów np. flutikazon czy mometazon. Donosowe

glikokortykosteroidy są lekami bardzo dobrze tolerowanymi przez pacjentów. Prawidłowo stosowane nie uszkadzają nabłonka a także przywracają prawidłową strukturę i skład komórkowy błony śluzowej. Powinny być one stosowane regularnie, przez dłuższy czas – jedynie wówczas mają optymalne działanie przeciwzapalne.

Do leczenia przewlekłego zapalenia zatok stosuje się również antybiotyki - leki które działają przeciwbakteryjnie. Jednym z nich jest np. cyprofloksacyna, której podanie donosowo pozwala uniknąć działań niepożądanych. Glikokortykosteroidy donosowe w połączeniu z antybiotykoterapią skutecznie zmniejszają nasilenie objawów zapalenia zatok.

Warto pamiętać też o preparatach nawilżających śluzówkę nosa. Do tego celu używane są roztwory chlorku sodu (soli), działające oczyszczająco. Zapobiegają one gromadzeniu się dymu, kurzu i innych czynników na błonie śluzowej.

Chorzy z PNO należą do osób szczególnie narażonych na zapalenie zatok. W przypadku ostrego zakażenia należy spędzić kilka dni w łóżku, by zatoki szczególnie mogły zostać w naturalny sposób oczyszczone z wydzieliny. Ważne jest przestrzeganie rad lekarza, dotyczących długości stosowania preparatów zarówno donosowych, jak i doustnych oraz unikanie kontaktu z osobami chorymi, by zmniejszyć ryzyko dodatkowego zakażenia bakteryjnego czy wirusowego.

## KOORDYNATORZY REGIONALNI

### woj. kujawsko - pomorskie

Ewa Kapuścińska  
ewa.kapuscinska@immunoprotect.pl  
tel. + 48 501 170 624

### woj. pomorskie

Ewa Kapuścińska  
ewa.kapuscinska@immunoprotect.pl  
tel. + 48 501 170 624

### woj. wielkopolskie

Wojciech Jalożyński  
wojciech.jalozynski@immunoprotect.pl  
tel. +48 785 960 431

### woj. zachodniopomorskie

Adrian Juszkiewicz  
adrian.juszkiewicz@immunoprotect.pl  
tel. + 48 505 922 306

### woj. śląskie i małopolskie

Adrian Górecki  
adrian.gorecki@immunoprotect.pl  
tel. + 48 731 03 308

### woj. łódzkie

Zuzanna Kwiatkowska  
zuzanna.kwiatkowska@immunoprotect.pl  
tel. +48 725 256 258

### woj. warmińsko-mazurskie

Jacek Pietrusiński-Wesołowski  
jpw@immunoprotect.pl  
tel. +48 515 454 555

### woj. dolnośląskie

Małgorzata Łukasiewicz  
malgorzata.lukasiewicz@immunoprotect.pl  
tel. + 48 693 244 812

### woj. lubuskie

Małgorzata Łukasiewicz  
malgorzata.lukasiewicz@immunoprotect.pl  
tel. + 48 693 244 812

### woj. lubelskie

Izabela Morawska  
izabela.morawska@immunoprotect.pl  
tel. +48 517 280 858

### woj. podlaskie

Andrzej Borysewicz  
andrzej.borysewicz@immunoprotect.pl  
tel. +48 501 801 003

### PSYCHOLOG

Bernadeta Prandzioch  
b.prandzioch@immunoprotect.pl  
tel. + 48 725 920 490



# Ostatnie lata budzą mój optymizm

O pracy w łódzkim Centrum Zdrowia Matki Polki rozmawiamy z dr hab. n. med. Jarosławem Paśnikiem, immunologiem, nefrologiem i pediatrą

Rozmawia: Adrian Górecki

adrian.gorecki@immunoprotect.pl

**Kiedy po raz pierwszy w swojej pracy zawodowej spotkałeś się z PNO? Jak wtedy wyglądało diagnozowanie i leczenie?**

Pierwsze dzieci z PNO poznałem jeszcze na początku mojej pracy w Poradni Zaburzeń Odporności mieszczącej się w Centrum Zdrowia Matki Polki. Było to już, jak dobrze liczę, dwadzieścia lat temu. Pamiętam, że pierwszy pacjent ze zdiagnozowanym PNO odróżniał się od innych dzieci, które zgłaszały się do tej poradni ciężkim, bo bogatym w zakażenia okresem niemowlęcym, przechorował nawet sepsę gronkowcową. Był ponadto po dwukrotnej korekcie wady serca, a jego buźka miała charakterystyczny i odmienny wygląd od pozostałych pacjentów. Po diagnostyce genetycznej wiedziałem już, że jest to dziecko z zespołem Di George'a. Potem przez kolejne lata to dzieci właśnie z tym typem niedoboru odporności zaczęły stanowić największą liczebną grupę naszych podopiecznych.

Tak jest do dzisiaj. Jest to ogromna zasługa współpracy jaką od lat prowadzimy z Kliniką Kardiologii i Kardiochirurgii ICZMP. Najczęściej tam w okresie noworodkowym i niemowlęcym te dzieci są „wyławiane”. W czasach kiedy zaczynaliśmy pracę z dziećmi z PNO nasze możliwości diagnostyczne ograniczały się do wykonania oceny odporności humoralnej (proteinogram, klasy główne immunoglobulin). Wtedy też, przy współpracy z Zakładem Patofizjologii i Immunologii WAM, gdzie pojawił się jeden z pierwszych w Polsce cytometrów przepływowych mogliśmy ocenić subpopulacje limfocytów, a wkrótce potem wybuch oddechowy i fagocytozę neutrofila metodą cytometryczną. Leczenie dzieci z niedoborami odporności



Foto: mat. artci.

**Z PNO spotkałem się po raz pierwszy 20 lat temu - mówi dr hab. Paśnik**

polegało bardziej na okolicznościowym (w trakcie zakażenia i hospitalizacji) podawaniu immunoglobulin, potem, kiedy pojawił się program leczniczy na realizowanej w warunkach szpitalnych substytucji dożylnych. Kiedy startowaliśmy, mieliśmy też kilkoro dzieci, u których dzięki czułowemu wzrokowi prof. Krzysztofa Zemana rozpoznano ciężki złożony niedobór odporności i udawało się je uratować przeszczepem szpiku.

**Od jak dawna leczy się małych pacjentów z PNO w Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi? Jakie były początki?**

Nasi pierwsi pacjenci z PNO pojawili się w klinice wkrótce po jej ostatecznym „osiedleniu” w Centrum Zdrowia Matki Polki. Pamiętam małą dziewczynkę, która trafiła do nas wkrótce po urodzeniu, prosto oddziału noworodkowego z cechami dysmorfii twarzy, małowagiem i niską masą urodzeniową. Wkrótce potem rozpoznaliśmy u niej zespół Nijmegen. Ona otworzyła listę dzieci, które objęte są programem leczenia PNO u dzieci polegającym na substytucji immunoglobulin.

Pamiętam jak dziesięć lat temu przyjęliśmy chłopca z ropniami na powiekach, u którego kolejne ropnie znaleźliśmy w śliniance i w wątrobie.

Do dziś mam przed sobą obraz badania cytometrycznego i mikroślad skąpego wybuchu oddechowego na histogramie. Potem tygodnie wahań rodziców, tygodnie oczekiwań na dawcę i dzisiaj ten całkowicie zdrowy chłopak jest drugim w Polsce pacjentem z przewlekłą chorobą ziarniniakową całkowicie wyleconą przeszczepem hematopoetycznych komórek macierzystych izolowanych ze szpiku wykonanym w Krakowie. Jeszcze jeden nasz „brylancik” ponad miesiąc walczył na Oddziale Intensywnej Terapii ICZMP z masywnym zakażeniem. Kiedy rozpoznaliśmy u niego ciężki złożony niedobór odporności wydawało się, że jest bez szans. Potem jednak, po kolei zdarzały się coraz większe „cuda” (przy ogromnym udziale klinik Pani prof. Bernatowskiej i Pana Prof. Kałwaka), które spowodowały, że dzisiaj ten chłopiec bez żadnych obciążeń zdrowotnych szkuje się do szkoły.

**Jak dużą grupę pacjentów Kliniki stanowią osoby z PNO? Ilu pacjentów leczonych jest dożylnie, ilu podskórnie?**

Dzieci trafiające do naszej kliniki i poradni immunologicznej najczęściej nawrotowo chorują na zakażenia dróg oddechowych. Nawracające i przewlekające się infekcje

są głównym powodem podejrzeń lekarzy rodzinnych o deficyt odporności. Tylko w niewielkim procencie przypadków rzeczywiście obawy te są potwierdzone w trakcie diagnostyki immunologicznej. W tej grupie dzieci najczęściej rozpoznajemy niedobory odporności humoralnej (hipogammaglobulinemie).

Część tych pacjentów pozostaje potem na substytucji immunoglobulin. Sporą grupę naszych podopiecznych stanowią wspomniane wcześniej dzieci z zespołem mikrodelecji 22 chromosomu, dzieci z zespołami niestabilności chromosomowych – zespół Ataksja-Teleangiektazja, zespół Nijmegen. Obecnie z ponad 25 dziećmi będących w programie leczenia PNO z substytucji immunoglobulin dożylnych przechodzi na leczenie podskórne.

Jeśli dobrze pójdzie to na jesieni tego roku leczenie dożylnie będzie obejmowało tylko troje dzieci i ewentualnie dzieci nowe włączane do programu.

**Jak oceniasz aktualny stan wiedzy społeczeństwa, studentów medycyny, jak również lekarzy pediatrów na temat PNO? Czy coś się w tej kwestii zmienia?**

Trzeba powiedzieć, że dzięki dużej pracy Waszego stowarzyszenia wiedza w społeczeństwie jest coraz większa. Widać to po liczbie pacjentów zgłaszających się do naszej poradni i do kliniki.

Prowadzimy zajęcia ze studentami 4 roku medycyny z immunologii klinicznej. Tam temat PNO jest szeroko omawiany i dzięki temu, moim zdaniem świadomość, że istnieje taka szczególna grupa pacjentów pozostaje w głowach przyszłych lekarzy na zawsze.

Ostatnie lata obserwacji tego, co dzieje się wokół dzieci i dorosłych z PNO w naszym kraju napawają mnie dużym optymizmem.

# Instrukcja obsługi życia z PNO, czyli poradnik dla pacjentów i ich rodzin

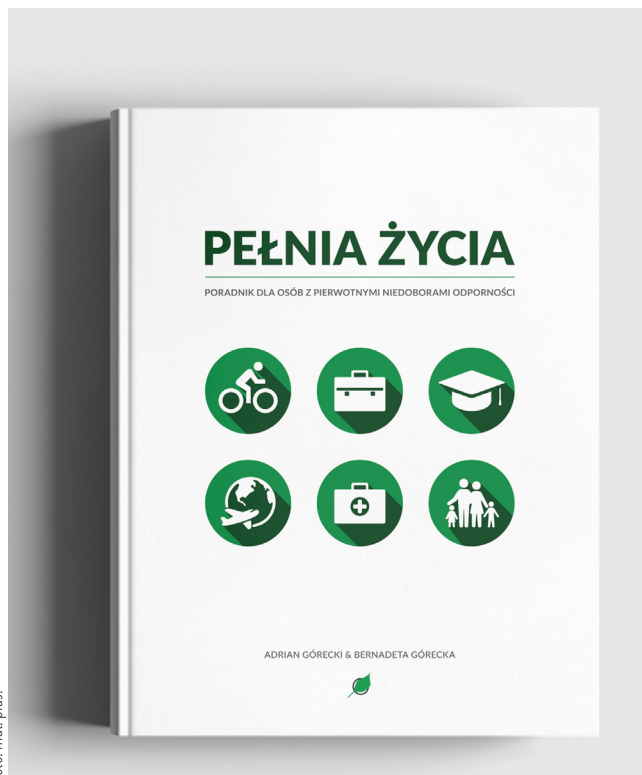
„Pełnia życia” to książka, która powinna obowiązkowo znaleźć się na półce każdej osoby, która zмага się z PNO. W przystępnej formie wyjaśnia ona najważniejsze zagadnienia związane z codziennym życiem z chorobą, takie jak praca, podróże, związki czy aktywność fizyczna.

Izabela Morawska

izabela.morawska@immunoprotect.pl

„Pełnia życia” Bernadety i Adriana Góreckich to lektura obowiązkowa dla wszystkich osób związanych bezpośrednio lub pośrednio z tematyką niedoborów odporności. Poradnik, napisany językiem przystępnym i klarownym, stanowi kompendium wiedzy o PNO. Porusza on zarówno aspekty medyczne (choć z nieco innej perspektywy niż dotychczasowe publikacje), jak i psychologiczne tej właśnie choroby. Co ważne, autorzy pochyliłi się nad wieloma problemami dotyczącymi osób przewlekle chorych na różnych etapach ich życia. Każdy znajdzie w tym podręczniku coś dla siebie – osoby chore na pierwotne niedobory odporności uzyskają wiele porad odnośnie do życia z tą przypadłością, a ich rodzice i członkowie rodziny oraz partnerzy dowiedzą się, w jaki sposób choroba wpływa na pacjenta, jego samopoczucie, kontakty interpersonalne. Jestem zachwycona!

Foto: mat. pras.



**„Pełnia życia” Bernadety i Adriana Góreckich to lektura obowiązkowa dla wszystkich osób związanych bezpośrednio lub pośrednio z tematyką niedoborów odporności**

## Krótko, zwięźle i na temat!

Autorzy podręcznika przekazują czytelnikowi w sposób zwięzły i konkretny wiedzę dotyczącą pierwotnych niedoborów odporności i ich leczenia oraz problematyki związanej z życiem z tym schorzeniem. Książka podzielona jest na 13 rozdziałów, z których każdy poświęcony jest osobnemu zagadnieniu. Znajdziemy tam informacje skierowane dla chorych we wszystkich grupach wiekowych. Co bardzo mnie ucieszyło, nastolatki w końcu otrzymają solidną, rzetelną i rozsądną dawkę informacji o tym, w jaki sposób rozmawiać o swoich emocjach i odczuciach związanych ze schorzeniem. To także im dedykowany jest jeden z rozdziałów poświęcony wpływowi PNO na aktywność fizyczną i wybór kariery. Dorośli natomiast na pewno zainteresują się

rozdziałem poświęconym zakładaniu rodziny i wpływowi niedoboru odporności na bycie rodzicem. Autorzy pomagają również rozwiązać dręczącą wielu kwestię: czy i w jaki sposób rozmawiać ze swoim otoczeniem o chorobie.

## Stres naszym wrogiem?

Rozdział dwunasty książki jest dla mnie jednym z najciekawszych. Informacje w nim zawarte pomogą zarówno chorym, jak i ich rodzinom w nieco inny sposób. Nie traktuje on bowiem o chorobie samej w sobie, ale o stresie związanym z PNO i o stresie ogólnie. Znajdziemy tam wiele porad dotyczących radzenia sobie z napięciem, poczynając od znanej wszystkim aktywności fizycznej, przez

dobry sen, aż po medytację i inne, mniej znane techniki relaksacyjne.

## Drogi rodzicu, rozmawiaj ze swoim dzieckiem!

„Pełnia życia” jest lekturą wręcz niezbędną dla rodziców dzieci z pierwotnym niedoborem odporności. Wychowywanie dziecka jest niezwykle trudnym procesem, a przewlekle schorzenie w dodatkowy sposób komplikuje to i tak niełatwe zadanie. Z tego powodu rozdział szósty, poświęcony dzieciom z PNO idącym do szkoły oraz rozdział jedenasty, opisujący problematykę związaną z leczeniem domowym i podskórnym podawaniem leku, są niezwykle ważne. Dla mamy i taty konieczność dość częstego „klucia”

własnych dzieci w celu podania immunoglobulin jest często problemem nie do obejścia. Który rodzic nie czuł tego smutnego uczucia w sercu, gdy jego synek pytał – „Dlaczego nie mogę znowu wyjść z kolegami? Dlaczego to ja jestem chory?”. Jeśli jesteś rodzicem dziecka z PNO, „Pełnia życia” będzie wartościową nauką, jak radzić sobie w podobnych sytuacjach.

## Dla kogo jest ta książka?

Do tej pory nie było jeszcze opracowania, które w przystępnej formie przekazywałoby tak wiele niezwykle ważnych informacji o PNO. Szczególnie cieszy mnie nacisk położony na aspekt psychiki, nie tylko osoby chorej, ale także jej otoczenia, na które choroba także oddziałuje. W momencie otrzymania diagnozy dla wielu osób świat „wywraca się do góry nogami”. Jeśli więc w twojej głowie piętrzą się pytania: „Co ze mną będzie, co dalej, jaką podjąć decyzję, jak sobie poradzić?” – ta książka jest dla ciebie! Niezależnie od tego, czy dopiero niedawno, jako dorosły człowiek otrzymałeś diagnozę, czy jesteś chorującym od lat nastolatkiem, który z niepokojem patrzy w przyszłość albo czy jesteś rodzicem, który nie wie jak porozmawiać ze swoim dzieckiem – ta książka jest dla ciebie. Jeśli jesteś partnerem osoby chorej – ta książka jest dla ciebie. Jeśli jesteś lekarzem immunologiem, pielęgniarką, pracownikiem ochrony zdrowia – ta książka także jest dla ciebie! Ten świetny podręcznik całą swoją treścią idealnie odwołuje się do tytułu. Na PNO się nie cierpi, z PNO żyje się pełnią życia!

Partnerami wydania poradnika „Pełnia życia” są IPOPI, Jeffrey Modell Foundation oraz Polskie Towarzystwo Immunologii Klinicznej. Swoim patronatem medialnym poradnik objęli poradnik-drowie.pl oraz mjakmama.pl.