

KARDIOLOGIA

Pacjenci z amyloidozą transtyretynową serca czekają na program lekowy ratujący życie

O doświadczeniu w leczeniu pacjentów z amyloidozą transtyretynową (*transthyretin amyloidosis* – ATTR), o najnowszych standardach postępowania i o tym, dlaczego pacjenci potrzebują terapii przyczynowej, rozmawiamy z prof. dr. hab. n. med. Przemysławem Mitkowskim z Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu, kierownikiem Pracowni Elektroterapii I Kliniki Kardiologii.

Co wiemy dziś o amyloidozie transtyretynowej?

Amyloidoza transtyretynowa to jednostka chorobowa, która rozwija się podstępnie i jest obciążona bardzo złym rokowaniem. To choroba bardzo rzadka. Dzięki doświadczeniu działających w Polsce ośrodków zajmujących się chorobami rzadkimi udało się stworzyć system diagnostyczny oparty na wytycznych międzynarodowych towarzystw naukowych. Udało się także rozszerzyć sieć ośrodków zajmujących się tą jednostką chorobową. Co ważniejsze, po rozpoznaniu choroby jesteśmy w stanie zaproponować skuteczne leczenie.

W tej chwili w Polsce leczeniem przyczynowym objętych jest 93 pacjentów. Stosujemy je dzięki programowi charytatywnemu wytwórcy leku, co pozwala nam zdecydowanie poprawić rokowania chorych. Dziś wiemy, że stosowanie leku tafamidis umożliwia pacjentom powrót do pracy, a więc nie tylko dłuższe przeżycie, lecz także utrzymanie aktywności zawodowej.

Wspomniał pan o wytycznych międzynarodowych. Co właściwie zmieniają one w podejściu do chorych na ATTR?

Jestem przekonany, że przede wszystkim tworzą pewną formę świadomości istnienia tej jednostki chorobowej. Mamy doskonały polski dokument opublikowany w 2023 r. – stanowisko ekspertów Polskiego Towarzystwa Kardiologicznego dotyczące amyloidozy transtyretynowej. Omówiono w nim kompleksowo między innymi diagnostykę różnicową, w tym „czerwone flagi dla diagnostyki”. Przykładowo – grubość mięśnia niemająca odzwierciedlenia w badaniu elektrokardiograficznym już powinna stanowić przesłankę do dal-



Mamy narzędzia i system opieki oraz doświadczony ośrodki. Istotne jest wprowadzenie w ramach programu lekowego terapii, która będzie w pełni refundowana



Fot. Patryk Rydzik

szych działań. Dokument wskazuje także ośrodki, które zajmują się tym problemem. Compendium wiedzy jest już dostępne dla lekarzy.

Jakie są najpilniejsze potrzeby w zakresie leczenia pacjentów z ATTR z perspektywy klinicysty? Co pomogłoby poprawić jakość życia pacjentów poprzez stabilizację choroby i zmniejszyć liczbę nagłych hospitalizacji z powodu zaostrzenia niewydolności serca, a także zredukować liczbę przedwczesnych zgonów?

Niestety choroba nierozpoznana rozwija się w bardzo złym kierunku, ponieważ powoduje odkładanie się złogów transtyretyny, która jest białkiem nośnikowym dla tyroksyny i ulega nieprawidłowym przemianom. Tetramer, rozkładając się, tworzy mniejsze cząsteczki, które właśnie mogą się odkładać w sercu, co prowadzi do rozwoju niewydolności serca. Może to być również przyczyną zmian w innych układach, takich jak układ nerwowy czy stawowo-skieletowy, rdzeń kręgowy. Postać sercowa jest najczęstsza. Niewydolność serca z zachowaną frakcją wyrzutową spowodowana ATTR niestety nie poddaje się klasycznemu leczeniu. Dlatego konieczne jest zastosowanie terapii przyczynowej, czyli tafamidisu. Kilka miesięcy temu po raz trzeci został złożony wniosek o jego refundację.

Myszę, że udało się stworzyć świadomość istnienia ATTR jako odrębnej jednostki chorobowej. Amyloidoza kojarzy się nam z amyloidozą łańcu-



W Polsce leczeniem przyczynowym objętych jest 92 chorych na ATTR. Stosowanie leku tafamidis umożliwia pacjentom nie tylko dłuższe przeżycie, lecz także utrzymanie aktywności zawodowej

chów lekkich, czyli schorzeniem hematologicznym, które zupełnie inaczej przebiega i wymaga innego leczenia. W ramach tej postaci przyrostu mięśnia komór serca też wydzielono tę jednostkę i podkreślono to w zaleceniach Europejskiego Towarzystwa Kardiologicznego opublikowanych w tym roku. Amyloidoza nie idzie ścieżką kardiopatii przerostowej. Musi być usunięta z tej ścieżki i leczona swoiście. I kolejna bardzo istotna rzecz – mamy różnego rodzaju choroby spichrzeniowe, ale charakter tego spichrzenia jest inny i inaczej powinniśmy je leczyć.

Podsumowując – mamy narzędzia i system opieki oraz doświadczony ośrodki. Istotne jest wprowadzenie w ramach programu lekowego terapii, która będzie w pełni refundowana.

Jak powinna wyglądać optymalna ścieżka chorego na ATTR? Mamy narzędzia, system opieki, doświadczony ośrodek. Czekamy na refundację kluczowego leku. Co zrobić, aby ATTR była szybciej wykrywana?

Należy podkreślić potrzeby edukacyjne wśród lekarzy – mam na myśli edukację już na etapie studiów. Powinny być oddzielne zajęcia poświęcone tej jednostce chorobowej. Niech to będą nawet dwie godziny zajęć. Dlaczego? Ponieważ dosyć łatwo jest wysnuć podejrzenie ATTR. Jeżeli chory łatwo się męczy, wykonujemy badanie echokardiograficzne, które jest typowym badaniem przy takim objawie, a ponadto badanie elektrokardiograficzne. Kiedy widzimy pogrubienie ścian w badaniu echokardiograficznym, a nie widzimy cech przerostu w badaniu elektrokardiograficznym, to już jest pierwsza przesłanka, aby rozszerzyć diagnostykę w celu potwierdzenia lub wykluczenia obecności tej choroby. Jeżeli do tego mamy jeszcze wadę zastawki aortalnej albo występuje zespół cieśni nadgarstka, to prawie na pewno prawdopodobieństwo występowania amyloidozy transtyretynowej dramatycznie wzrasta. Wtedy trzeba przekazać chorego do jednego z dziesięciu ośrodków, żeby dokończyć diagnostykę, wykonując badanie radioizotopowe, potwierdzić rozpoznanie i skierować go na leczenie – mam nadzieję – w ramach programu lekowego.

Rozmawiała Agnieszka Starewicz-Jaworska