

W CKD powstała Poradnia Chorób Rzadkich

Druga poradnia jest jedyną w kraju jednostką dedykowaną osobom pełnoletnim, która zapewni szeroką diagnostykę i wsparcie w leczeniu chorób rzadkich i ultrarzadkich, których na całym świecie opisano już 8 tysięcy. W każdej populacji istnieje grupa schorzeń najczęściej uwarunkowanych genetycznie, o ciężkim przebiegu, ujawniających się często już w wieku dziecięcym, która zaliczana jest do tzw. chorób rzadkich. Uważa się, że w populacji częstość występowania tego typu chorób może wynosić nawet od 6 do 8%, czyli w Polsce na tego typu choroby może cierpieć nawet od 2,3 do 3 mln osób. Część osób wykazuje różnorodne objawy kliniczne i może być bezskutecznie leczona całymi latami, bez postawienia prawidłowej diagnozy. Jednak wobec otwierających się nowych metod diagnostycznych, głównie z wykorzystaniem metod genetyki molekularnej, pacjenci uznawani dotąd za „beznadziejne przypadki kliniczne” mogą w końcu liczyć na prawidłową diagnozę.

- Zaplecze diagnostyczno-terapeutyczne CSK UM w Łodzi pozwala na przeprowadzenie diagnostyki i objęcie długoterminową, kompleksową opieką chorych z chorobami rzadkimi z Łodzi jak i całej Polski - mówi dyrektor szpitala CSK UM w Łodzi dr Monika Domarecka, i dodaje: - Mając do dyspozycji wszystkie kliniki i zakład genetyki zlokalizowane w strukturze szpitala jesteśmy w stanie zaoferować unikatową na skalę naszego kraju kompleksową diagnostykę chorób rzadkich osób dorosłych. To ważne, bo choroby rzadkie najczęściej mają charakter wielonarządowy, stąd wielodyscyplinarność zespołu medycznego poradni jest tak istotna dla szybkiego i bezpiecznego leczenia pacjentów. Otwarcie poradni daje także możliwość działalności naukowo-badawczej w zakresie chorób rzadkich. Nadzór nad działalnością poradni sprawować będzie prof. Michał Nowicki, a poradnie prowadzić będzie dr Katarzyna Muras-Szwedziak wraz z wieloma specjalistami z CSK UM w Łodzi..

Trudności w prawidłowym rozpoznaniu schorzenia i późniejszym leczeniu wynikają z rzadkości występowania chorób, małej wiedzy na ich temat oraz niskiej świadomości pacjentów.

- „Niestety wciąż, jeśli nie ma ewidentnej przyczyny obserwowanych zaburzeń lub mają one nietypowy charakter, pacjent taki nie znajduje specjalistycznej pomocy. Ponieważ są to choroby rzadkie ważną rolę odgrywa ustawiczna edukacja lekarzy w tym zakresie.- podkreśla profesor Michał Nowicki, kierownik Kliniki Nefrologii, Hipertensjologii

i Transplantologii Nerek, i dodaje– Nasza poradnia powstała po to by tę sytuację zmienić”. Poradnia ma zapewnić także leczenie metodą enzymatycznej terapii zastępczej w ramach dostępnych w Polsce programów lekowych refundowanych przez Narodowy Fundusz Zdrowia. Dzięki programom charytatywnym sponsorów w szpitalu przy ulicy Pomorskiej w Łodzi, już od kilku miesięcy przeprowadza się bezpłatne badania w kierunku rzadkich chorób spichrzeniowych. Aby skorzystać z usług poradni wystarczy mieć skierowanie od lekarza rodzinnego.

– W naszej poradni przyjmować będziemy pacjentów z całej Polski, nie tylko z województwa łódzkiego. Już teraz wypełniony mamy grafik na cały sierpień – zaznacza dr n. med. Katarzyna Muras-Szwedziak, lekarz i koordynator nowopowstałej poradni w Centrum Kliniczno-Diagnostycznym w Łodzi

W poradni będzie prowadzona również kwalifikacja pacjentów do programów lekowych finansowanych przez NFZ, będą też diagnozowani i leczeni pacjenci z takimi schorzeniami, jak choroba Fabry’ego, Gauchera, czy Pompego. Poradnia wyposażona jest w nowoczesną pracownię do infuzji leków, która zapewnia przyjazne warunki chorym, którzy co 1-2 tygodnie wymagają podania leku w postaci kilkugodzinnej infuzji.

Choroby rzadkie to najczęściej choroby uwarunkowane genetycznie, dlatego w ich rozpoznaniu kluczowa jest diagnostyka genetyczna. Obecnie, aby dokonać takich analiz wystarczy już tylko kropla krwi (jest to tzw. metoda „suchej kropli krwi”), a taki materiał do badania można przesłać nawet zwykłym listem. Nowoczesną diagnostykę genetyczną dla pacjentów z poradni będzie prowadzić zespół Zakładu Genetyki UM pod kierunkiem Profesora Macieja Borowca.

(opr. Patrycja Proc, na podstawie informacji prasowych Umed Łódź)