Warszawa, 20 kwietnia 2022 r.

*Informacja prasowa*

W Polsce nawet 80% osób z pierwotnymi niedoborami odporności wciąż pozostaje niezdiagnozowanych

* **Pierwotne niedobory odporności (PNO) to grupa zaburzeń spowodowanych nieprawidłowym funkcjonowaniem układu immunologicznego lub jego brakiem zdolności do zwalczania zakażeń. PNO mogą być diagnozowane w każdym wieku. Szacuje się, że w Polsce cierpi na nie ok. 20 000 osób, a tylko 4000–5000 przypadków zostało do tej pory wykrytych.**
* **Wczesne wykrycie choroby oraz wdrożenie odpowiedniego leczenia, pozwala zmniejszyć częstość infekcji i poważnych powikłań układowych. W zależności od typu PNO leczenie ma różnorodny przebieg. Najczęściej pacjenci potrzebują regularnego uzupełniania niedoborów przeciwciał, czyli tzw. terapii zastępczej immunoglobulinami (IGRT). Takie leczenie trwa z reguły całe życie. Produkty do terapii zastępczej są pozyskiwane z osocza krwi, którego dawcą jest zdrowa osoba.**
* **Startuje kampania edukacyjna „Odpornością można się dzielić. Jak mogę pomóc?” mająca na celu zwiększenie świadomości społecznej na temat pierwotnych niedoborów odporności oraz osocza jako bezcennego daru, którym większość z nas może podzielić się z potrzebującymi.**

Kaja ma 7 lat. Pierwotny niedobór odporności wykryto u niej wkrótce po urodzeniu. Był to czas, kiedy jej starszy brat, również ze zdiagnozowanym PNO, nie miał jeszcze wdrożonego właściwego leczenia. Często „łapał” infekcje, a siostra się od niego zarażała. Pierwsze podanie immunoglobulin, jeszcze dożylne w szpitalu, dziewczynka miała w wieku 3 lat. Bardzo szybko zastąpiono je preparatem immunoglobulin podawanym w domu, co przełożyło się na wzrost komfortu życia dla całej rodziny. Przede wszystkim jednak dzięki terapii immunoglobulinami u Kai znacząco zmniejszyła się częstotliwość chorowania. **Wczesna diagnostyka i wdrożenie właściwego leczenia sprawiły, że jej codzienność nie odbiega od codzienności rówieśników.**

*Po lekcjach chodzę na angielski, dwa razy w tygodniu mam trening siatkówki. Ostatnio zaczęłam też uczestniczyć w zajęciach na Dziecięcej Politechnice Świętokrzyskiej. Jeżdżę na rowerze, hulajnodze i bawię się ze swoją kotką Nelą. Dzięki temu, że pani doktor wcześnie postawiła diagnozę, przyjmuję immunoglobuliny i mogę robić to, co robią inne dzieci* – opowiada **Kaja**, ambasadorka kampanii **„Odpornością można się dzielić. Jak mogę pomóc?”**, a zarazem **najmłodsza Honorowa Krajowa Konsultantka do spraw Codziennego Życia z PNO i Honorowa Prezeska stowarzyszenia „Immunoprotect”.**

*Odkąd Kaja ma zastosowane właściwe leczenie przede wszystkim wzrósł nasz komfort psychiczny. Nie musimy się martwić, czy dziecko jutro obudzi się chore, czy zdrowe. Wcześniej destabilizowało to naszą sytuację zawodową i rodzinną, ponieważ często musieliśmy w szybkim czasie organizować opiekę dla córki* – dzieli się doświadczeniem **Dorota Konat**, mama Kai. – *Dla niej najważniejsze są kontakty społeczne i to, żeby mogła chodzić do szkoły, brać udział w uroczystościach, przedstawieniach, wycieczkach. Teraz oczywiście też zdarzają się epizody infekcji, ale nie odbiegają one od zwykłych corocznych infekcji, z jakimi każdy z nas się boryka.*

**PNO – ogromne niedoszacowanie i opóźnienia w rozpoznaniu**

Pierwotne niedobory odporności to grupa ponad 450 różnorodnych chorób związanych z nieprawidłowym funkcjonowaniem jednego lub kilku elementów układu odpornościowego. Skutkiem tego mogą być m.in. nawracające zakażenia układu oddechowego i innych narządów oraz zwiększone ryzyko rozwoju chorób autoimmunizacyjnych czy nowotworowych. PNO są zazwyczaj diagnozowane w wieku dziecięcym, choć zdarza się, że schorzenie zostaje rozpoznane dopiero u osoby dorosłej.

PNO są chorobami rzadkimi, niektóre z nich niezwykle rzadkimi, a nawet ultrarzadkimi. Niemniej jednak co roku w Polsce rodzi się kilkadziesiąt dzieci z poważnymi niedoborami odporności. W naszym kraju zarówno czas rozpoznania choroby, jak i odsetek zdiagnozowanych pacjentów znacząco odbiegają od międzynarodowych standardów.

*W zakresie rozpoznawania pierwotnych niedoborów odporności obserwujemy w Polsce ogromne niedoszacowanie. Nawet 80% osób wciąż pozostaje niezdiagnozowanych. Rozpoznanie PNO często jest również opóźnione. Opóźnienie diagnostyczne w naszym kraju wynosi u dzieci średnio ok. 5 lat, ale zdarzają się opóźnienia 10-letnie i dłuższe. U dorosłych wskaźniki są jeszcze gorsze – średnie opóźnienie przekracza 11,5 roku, a u niektórych pacjentów nawet 20 lat* – stwierdza **dr hab. Sylwia Kołtan, prof. UMK**, konsultant krajowy w dziedzinie immunologii klinicznej, Katedra Pediatrii, Hematologii i Onkologii Szpitala Uniwersyteckiego nr 1 im. dr. A. Jurasza w Bydgoszczy.

**Objawy sugerujące niedobór odporności**

Lista objawów ostrzegawczych pierwotnych niedoborów odporności jest zarówno u dzieci, jak i u dorosłych dość jasno sprecyzowana.

Dziesięć objawów ostrzegawczych PNO u dzieci to:

* 4 lub więcej nowych zakażeń ucha w ciągu roku,
* 2 lub więcej nowych zakażeń zatok w ciągu roku,
* 2 lub więcej zapaleń płuc w ciągu roku,
* nieprzybieranie na wadze lub zahamowanie prawidłowego rozwoju dziecka,
* stosowanie antybiotyków przez 2 miesiące lub dłużej z niewielkim efektem,
* uporczywe pleśniawki w jamie ustnej lub zakażenia grzybicze na skórze,
* 2 lub więcej zakażeń tkanek głębokich, w tym posocznica,
* nawracające, głębokie ropnie skóry i innych narządów,
* PNO w wywiadzie rodzinnym,
* konieczność stosowania antybiotyków dożylnych do leczenia zakażenia.

Objawy ostrzegawcze PNO o osób dorosłych:

* powtarzające się zakażenia inwazyjne (dwa lub więcej zapaleń płuc, nawracająca posocznica, ropnie, zapalenie opon mózgowych),
* zakażenia oportunistyczne lub spowodowane przez nietypowe patogeny (np. pneumocystozowe zapalenie płuc),
* słaba odpowiedź na wydłużoną lub wielokrotną antybiotykoterapię, zwłaszcza dożylną,
* przewlekła biegunka z objawami lub bez objawów zapalenia jelita grubego
* niskie stężenie IgG w surowicy, przewlekła limfopenia, neutropenia
lub małopłytkowość,
* przedłużające się lub nawracające, nietypowe lub oporne na leczenie zmiany w jamie ustnej (afty i owrzodzenia) lub wysypki skórne (rumień, teleangiektazje, nawracające wysypki krostkowe/guzkowate/rumieniowe),
* przewlekłe powiększenie tkanek limfatycznych, uogólniona limfadenopatia, powiększenie śledziony o niejasnej przyczynie lub niewyczuwalne węzły chłonne i migdałki,
* dodatni wywiad rodzinny w kierunku PNO, chorób autoimmunologicznych, białaczki lub chłoniaka.

Po zaobserwowaniu **co najmniej dwóch z powyższych objawów lekarz pierwszego kontaktu** (internista, lekarz medycyny rodzinnej, pediatra) powinien pilnie skierować osobę z podejrzeniem PNO do specjalisty immunologa w celu dalszej diagnostyki.

*Ważne jest, abyśmy jako społeczeństwo mieli świadomość, że istnieją objawy ostrzegawcze mogące świadczyć o pierwotnych niedoborach odporności, i byli w stanie je wychwycić, co pozwoli nam omówić tę sytuację z lekarzem. W całym procesie diagnostyczno-terapeutycznym rola lekarza pierwszego kontaktu to klucz do sukcesu. Stąd nasza kampania edukacyjna* – stwierdza **lek. med. Monika Mach-Tomalska** z Oddziału Immunologii Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie.

**Wyprzedzić czas zanim nastąpi spustoszenie w organizmie**

W przypadku osób z pierwotnymi niedoborami odporności brak właściwego rozpoznania, a w konsekwencji również brak odpowiedniego leczenia mogą być przyczyną ciężkich, zagrażających życiu zakażeń lub nieodwracalnych zmian narządowych.

Bardzo istotne jest zdiagnozowanie choroby przed ewentualnym pogorszeniem się stanu klinicznego osoby z PNO oraz zastosowanie odpowiedniego leczenia, np. zastępczej terapii immunoglobulinami. Chory powinien też zostać objęty specjalistyczną opieką immunologa klinicznego, która pozwoli zapobiec wielu powikłaniom i umożliwi tryb życia zbliżony do normalnego.

*Czasu nie da się cofnąć, a zmiany w narządach, wynikające z braku* odpowiedniego *leczenia*mogą być nieodwracalne i w związku z tym towarzyszyć *osobie z pierwotnym niedoborem odporności do końca życia. PNO*są grupą chorób, których zwykle *nie widać gołym okiem,*co nie powinno usypiać naszej czujności – nie ulegajmy przekonaniu, że to czego nie widzimy, nie stanowi zagrożenia*. Osoby z PNO chorują częściej i/lub ciężej* – stwierdza **lek. med. Mach-Tomalska**.

Główną przyczyną zgonów osób z pierwotnymi niedoborami odporności wciąż są powikłania infekcyjne. Zakażenia i stany wynikające z PNO mogą prowadzić do uszkodzenia narządów, np. zaburzeń czynności płuc i czynności przewodu pokarmowego, niedosłuchu. Występują hospitalizacje, częste nieobecności w szkole czy pracy, częste stosowania antybiotyków.

**Skuteczna terapia immunoglobulinami**

Podstawowym leczeniem stosowanym u części osób z pierwotnymi niedoborami odporności jest zastępcza terapia immunoglobulinami, która zapewnia ochronę przed infekcjami. U wybranych pacjentów łagodzi objawy autoimmunizacji. Leczenie immunoglobulinami pacjentów z pierwotnymi niedoborami odporności to terapia trwająca całe życie, a dzięki różnym opcjom terapii może być dopasowana do potrzeb i stylu życia pacjenta.

*Pacjenci z PNO i ich zespół leczący często wybierają stosowanie leku drogą podskórną. Takie leczenie po odpowiednim przeszkoleniu, w przeciwieństwie do leczenia dożylnego, może być samodzielnie podawane w domu, przez pacjenta lub jego opiekunów. Ogranicza to konieczność wizyt pacjenta w szpitalu, narażenia na kontakt ze szpitalnymi patogenami. Jest oszczędnością czasu dla pacjentów, ich opiekunów oraz zespołu leczącego* – wyjaśnia **dr n. med. Ewa Więsik-Szewczyk** z Kliniki Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej Wojskowego Instytutu Medycznego w Warszawie.

Według raportu „Badanie jakości życia oraz preferencji leczenia pacjentów z pierwotnymi niedoborami odporności w Polsce” z metody podskórnej korzysta dziś więcej osób niż z metody dożylnej.

*Jak mówi Kaja, ogromnym pozytywem jest to, że jesteśmy niezależni. Możemy jechać na wakacje, na ferie, nie martwić się, że co miesiąc mamy wizytę w szpitalu, tak jak w przypadku podań dożylnych. Zabieramy ze sobą pompę do podawania leku, preparat, strzykawki, igły i możemy podać lek niemal w każdych warunkach. Preparat, który stosujemy, nie wymaga przechowywania w lodówce, co również jest jego atutem* – mówi **Dorota Konat, mama Kai**.

**Osocze – skarb w ludzkiej krwi**

**Produkty do terapii zastępczej immunoglobulinami pozyskuje się z** **osocza krwi ofiarowanego przez zdrową osobę i dla wielu chorych są one bezcenne.** W przypadku osób, u których stwierdzono niedobór lub nieprawidłowości białek osocza, liczy się każdy pozyskany mililitr. Preparaty osoczopochodne charakteryzuje bowiem skomplikowany i złożony proces wytwarzania. Jest on również bardziej kosztowny niż produkcja tradycyjnych leków. Aby móc otrzymać ilość preparatu immunoglobulin wystarczającą do leczenia jednego pacjenta z chorobami układu odpornościowego w ciągu roku, trzeba pozyskać osocze z ok. 130 donacji.

W wyniku pandemii COVID-19 wystąpił kryzys światowego dawstwa osocza. Dlatego lekarze wpierający kampanię „Odpornością można się dzielić. Jak mogę pomoc?” **zachęcają do oddawania** tego bezcennego daru, którym wielu z nas może podzielić się z potrzebującymi.

*Zwiększenie ilości osocza pozyskiwanego w Europie pozwoliłoby na zapewnienie ciągłości leczenia osobom z chorobami rzadkimi. 300 000 pacjentów cierpiących na takie choroby na naszym kontynencie jest uzależnionych od terapii opartych na produktach osoczopochodnych. Milion osób mógłby skorzystać z terapii osoczopochodnych przy lepszym diagnozowaniu i dostępie do leczenia* – stwierdza **profesor Kołtan.**

Należy również zaznaczyć, że oddawanie osocza i oddawanie krwi to dwa odrębne zagadnienia. W przypadku osocza – w przeciwieństwie do krwi pełnej – od dawców pobiera się tylko płynną część krwi. Pozostałe jej składniki wracają do organizmu - całość procesu nazywa się plazmaferezą. Dlatego dawcą osocza można być znacznie częściej niż dawcą krwi.

**Indywidualizacja monitorowania terapii**

Coraz większa rola telemedycyny sprawi, że również osoby z pierwotnymi niedoborami odporności będą korzystać z tej formy kontaktu. Początkiem już dziś są telewizyty i dostawy domowe leku, które po raz pierwszy dla pacjentów z PNO leczonych podskórnie, zostały wprowadzone podczas pandemii COVID-19. Dzięki temu niektórzy pacjenci zgłaszają się na wizyty co 6 miesięcy.

*Ale takie leczenie domowe wymaga od pacjenta dyscypliny i systematyczności. Monitorowanie leczenia i stanu zdrowia przez pacjenta, za pomocą nowoczesnych narzędzi elektronicznych czy aplikacji, może przełożyć się na skuteczność leczenia i optymalne wykorzystanie tak cennych preparatów immunoglobulin. Takie rozwiązania mają za zadanie na każdym etapie wspierać proces leczenia oraz zaangażowane w nie osoby* – mówi **doktor Więsik-Szewczyk**.

Należy pamiętać, że osoba ze zdiagnozowanym pierwotnym niedoborem odporności będzie leczona do końca życia. Droga każdego pacjenta z PNO jest niepowtarzalna, dlatego terapia, jej prowadzenie i monitorowanie również powinna być dostosowana do indywidualnych potrzeb i stylu funkcjonowania. Z biegiem lat, wraz ze zmianami zachodzącymi w życiu osoby z PNO, będzie się też zmieniał rodzaj wsparcia, które powinna otrzymywać.

**O kampanii**

Inicjatorem kampanii edukacyjnej pt. „Odpornością można się dzielić. Jak mogę pomóc?” jest Stowarzyszenie na rzecz osób z niedoborami odporności „Immunoprotect”. Rozpoczęcie działań zaplanowano na czas Światowego Tygodnia Pierwotnych Niedoborów Odporności, przypadającego w tym roku na 22–29 kwietnia. Pierwszy etap działań potrwa do 31 maja br.

*Na potrzeby kampanii przygotowano materiały edukacyjne (film, infografiki) oraz będzie realizowana komunikacja w mediach o zasięgu ogólnopolskim. Dodatkowo na portalu www.madraopieka.pl, stanowiącym kompendium wiedzy o pierwotnych niedoborach odporności, zostanie przygotowana specjalna strefa informacyjna o aktywnościach kampanii. Na dalszych etapach kampanii planowane są m.in. warsztaty edukacyjne na temat pierwotnych niedoborów odporności, organizowane w szkołach na terenie całego kraju. Chcemy w jak największym stopniu dotrzeć z wiedzą z zakresu PNO do polskiego społeczeństwa, a w szczególności do rodziców*

*małych dzieci, dlatego nasza najmłodsza ekspertka i jednocześnie pacjentka jest ambasadorką kampanii* – wyjaśnia **Paweł Górniak**, prezes zarządu Stowarzyszenia na rzecz osób z niedoborami odporności „Immunoprotect”.

Aktywności kampanii są wspierane przez ekspertów medycznych w dziedzinie immunologii klinicznej, medycyny rodzinnej, pediatrii oraz organizacje pacjenckie, a przede wszystkim przez ambasadorów, tzn. osoby z pierwotnymi niedoborami odporności, jak również ich bliskich, którzy poprzez własne doświadczenia chcą wspierać i motywować innych do działania.

Eksperci kampanii:

* **dr hab. Sylwia Kołtan, prof. UMK** – konsultant krajowy w dziedzinie immunologii klinicznej, Katedra Pediatrii, Hematologii i Onkologii Szpitala Uniwersyteckiego nr 1 im. dr. A. Jurasza w Bydgoszczy,
* **dr n. med. Ewa Więsik-Szewczyk** – Klinika Chorób Wewnętrznych, Pneumonologii, Alergologii i Immunologii Klinicznej Wojskowego Instytutu Medycznego w Warszawie,
* **lek. med. Monika Mach-Tomalska** – Oddział Immunologii Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie.

Partnerami kampanii są: Instytut Praw Pacjenta i Edukacji Zdrowotnej, Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich – ORPHAN, Fundacja Wymarzona Odporność. Mecenasem kampanii jest firma Takeda.

**Kontakt dla mediów:**

Renata Obuchowska

PR, Sto Lampartów

tel.: +48 603 423 666

email: renata.obuchowska@stolampartow.pl

Referencje: 1. Pierwotne Niedobory Odporności. Stan obecny oraz potrzeby diagnostyki i terapii w Polsce, Raport, Warszawa 2017: <https://www.pexps.pl/files/upload/files/201710-PEXPS-PNO-raport.pdf> dostęp: 04/2022. 2. Tangye SG i in., J Clin Immunol. 2020 Jan;40(1), s. 24-64. 3. Kumar A., Teuber S.S., Gershwin M.E, Clin. Dev. Immunol. 2006, 13, s. 223–259. 4. Bernatowicz E. et al., Standardy Medyczne/Pediatria, 2021, t. 18, 403–413.

Materiał powstał w ramach kampanii „Odpornością można się dzielić. Jak mogę pomóc?”. Skierowany jest do dziennikarzy i szerokiej publiczności, przygotowany i sponsorowany przez Takeda, C-ANPROM/PL/IG/0134, 04/2022.

Wszystkie osoby cytowane w materiale wyraziły zgodę na wykorzystanie ich wizerunku i danych osobowych do celów niniejszego materiału oraz w materiałach kampanii, w tym podczas odbywającej się konferencji prasowej w dniu 20.04.2022.

Copyright © 2022 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Wszystkie prawa zastrzeżone. Wszystkie znaki handlowe są własnościami ich prawowitych właścicieli. Takeda Pharma Sp. z o.o., ul. Prosta 68, 00-838 Warszawa, Polska, T: +48 22 608 13 00 lub 01, F: +48 22 608 13 03,www.takeda.com/pl-pl/