

[Akceptuję](#)

W ramach naszej witryny stosujemy pliki cookies w celu świadczenia państwu usług na najwyższym poziomie, w tym w sposób dostosowany do indywidualnych potrzeb. Korzystanie z witryny bez zmiany ustawień dotyczących cookies oznacza, że będą one zamieszczone w Państwa urządzeniu końcowym. Możecie Państwo dokonać w każdym czasie zmiany ustawień dotyczących cookies. Więcej szczegółów w naszej [Polityce Prywatności](#)

[Portal](#) [Informacje](#) [Katalog firm](#) [Praca](#) [Szkolenia](#) [Wydarzenia](#) [Porównania międzylaboratoryjne](#)
[Kontakt](#)



[Laboratoria](#)
[.net](#)
[Innowacje](#)
[Nauka](#)
[Technologie](#)



[Logowanie](#) [Rejestracja](#) [pl](#)

Newsletter

zapisz się

Naukowy styl życia

Nauka i biznes

- [Nowe technologie](#)
- [Felieton](#)
- [Tygodnik "Nature"](#)
- [Edukacja](#)
- [Artykuły](#)
- [Przemysł](#)

[Strona główna](#) > [Informacje](#)

W Polsce tę diagnozę postawiono (na razie) 30 osobom

Zbigniew Pawłowski uważa, że miał dużo szczęścia - trafił na dobrych specjalistów, którzy szybko się nim zajęli, co przy tak rzadkiej chorobie jak amyloidoza nie jest oczywiste. Diagnoza i tak była ciosem, dotkliwym zwłaszcza dla wuefisty. Jeśli wystąpią jej objawy,

oznacza bowiem stopniową utratę sprawności. U niektórych nosicieli wadliwego genu choroba jednak się nie objawia. Nie wiadomo, dlaczego.

Amyloidaza transtyretynowa (ATTR) to bardzo rzadka choroba genetyczna - w Polsce dotychczas zdiagnozowano 30 osób, choć zdaniem specjalistów w kolejnych latach, ze względu na większe możliwości diagnostyczne, może być ich znacznie więcej. Póki co jednak, choroba jest mało znana, a jej objawy mało charakterystyczne, co nie ułatwia diagnozy.

- Pierwszym objawem choroby było zaburzenie czucia w kości piszczelowej lewej nogi. Takie uczucie pamiętałem z dzieciństwa, kiedy wszedłem w pokrzywy. Na chwilę uspokoiłem się, gdy wszystkie przeprowadzone badania wyszły w normie. Zawsze byłem typem sportowca, czułem się zdrowy, próbowałem nie zwracać uwagi na dolegliwości, ale one zamiast zanikać, pojawiały się w nowej odsłonie - zaburzenia czucia prawej nogi, męczliwość, trudności w bieganiu, uczucie ciężkich nóg. Trudno mi było już nie tylko chodzić po górach, ale nawet wejść na trzecie piętro - mówi Zbigniew Pawłowski, pacjent, prezes Stowarzyszenia Rodzin z Amyloidozą TTR.

Amyloidoza - co to takiego?

Amyloidoza to jedna z tzw. Chorób spichrzowych, czyli takich których cechą charakterystyczną jest odkładanie się jakichś substancji w tkankach chorego. Tu w różnych narządach gromadzą się białka - najczęściej w sercu i nerkach, ale też śledzionie, wątrobie, układzie nerwowym, przewodzie pokarmowym. Stąd przestają prawidłowo pracować.

- W zdrowym organizmie białka po jakimś czasie rozpadają się i są zastępowane przez nowe, o identycznej strukturze. U chorego na amyloidozę białko nie ulega biodegradacji i tworzy trwałe złogi w różnych narządach. W następnym etapie przedostaje się do krwioobiegu i stąd do innych organów, powodując ich zaburzenia - tłumaczy prof. dr hab. n. med. Magdalena Kostkiewicz, z Kliniki Chorób Serca i Naczyń UJCM w Szpitalu im. Jana Pawła II w Krakowie.

Zdiagnozowanie pacjenta na jak najwcześniejszym etapie choroby jest niezwykle ważne bowiem im dłużej amyloidoza rozwija się w organizmie, tym jej skutki są bardziej obciążające dla chorego. Niestety, zwykle od pojawienia się u pacjenta pierwszych objawów amyloidozy transtyretynowej do rozpoznania mija kilka lat. Zdarza się też, że właściwa diagnoza nie jest stawiana w ogóle.

- Zdarzyło mi się, że kiedy poprosiłem o przepisanie recepty, pani doktor zapytała, co to za choroba, która wymaga, abym brał ten lek przez tyle miesięcy. Kiedy powiedziałem, poprosiła abym przeliterowałem, bo nigdy o niej nie słyszała - opowiada pacjent.

Kłopot w tym, że przez lata życia w nieświadomości, z jaką chorobą boryka się organizm, stan pacjenta coraz bardziej się pogarsza i często w momencie jej rozpoznania, chory jest wyczerpany i wyniszczony, podczas gdy powinien właśnie mieć siłę do walki.

- Mówiąc obrazowo, w amyloidozie transtyretynowej z kardiomiopatią (ATTR-CM) złogi amyloidu, czyli nieprawidłowego białka, gromadzą się w sercu, prowadząc do uszkodzenia mięśnia serca, a w konsekwencji jego niewydolności. Pojawia się duszność - początkowo po wysiłku, potem już w trakcie wykonywania najprostszych czynności, obrzęki. Z kolei w polineuropatii amyloidowej (ATTR-FAP) dochodzi do uszkodzenia nerwów obwodowych. Pacjent skarży się na osłabienia mięśni, drętwienia rąk i nóg, trudności w chodzeniu, najpierw porusza się wolniej, później z pomocą, w końcu przestaje chodzić - wyjaśnia prof. dr hab. n. med. Magdalena Kostkiewicz, z Kliniki Chorób Serca i Naczyń UJCM w Szpitalu im. Jana Pawła II w Krakowie.

Na amyloidazę każdy choruje inaczej

Nowoczesne terapie zatrzymują postęp choroby, ale nie są w stanie cofnąć zmian. Droga do diagnozy jest niesłychanie trudna – potrzeba konsultacji – m.in. internistycznej, kardiologicznej, neurologicznej, hematologicznej i genetycznej. Jeśli diagnoza przyjdzie za późno, choroba czyni w organizmie nieodwracalne szkody. Tak było w przypadku pana Benedykta, u którego znalezienie przyczyny kłopotów zdrowotnych – neuropatii czuciowo-ruchowej, chudnięcia i biegunek, które wyniszczały organizm – zajęło 4 lata. Gdy wreszcie trafił do lekarza, który rozpoznał amyloidozę, nie można już było mu pomóc. Pan Benedykt żył jeszcze około półtora roku.

- Choroba tak bardzo zniszczyła jego organizm, że już niewiele można było zrobić. Widziałam niesamowite cierpienie męża. To było takie codzienne upadanie człowieka, który nie może zdążyć do toalety, stojącej przy łóżku. Do całkowitego wyniszczenia jego organizmu doprowadziły biegunki, na które nie pomagały żadne leki przeciwbiegunkowe. Na zaniki czucia też nie było leków. Nawet rehabilitacja nie pomagała, nie usprawniała, nie wzmacniała. Do męża przychodziła rehabilitantka i masowała mu nogi, ale było to dla niego bardzo wyczerpujące. A przecież jest to najłagodniejsza terapia, jaką mógł mieć – mówi Małgorzata Wolszon.

Chory stawał się coraz bardziej niesprawny. Nie mógł ćwiczyć, bo amyloidozę to choroba całego organizmu, która atakuje układ nerwowy, serce, wątrobę, układ pokarmowy.

- Nie było żadnej terapii, która mogłaby pomóc mężowi. Żadnej nadziei na poprawę. Okrutne jest patrzeć na kochanego człowieka, któremu w żaden sposób nie można pomóc. Umierał śmiercią głodową – opowiada pani Małgorzata, w wywiadzie zamieszczonym w albumie „Oblicza ATTR. Historie pacjentów z amyloidozą”, wydanym przez Instytut Praw Pacjenta i Edukacji Zdrowotnej.

Kiedy u pana Zbigniewa postawiono diagnozę, zadowolenie z tego, że w końcu wiadomo w czym rzecz, mieszała się z bezsilnością.

- Najgorsze dla mnie było, że kiedy już wyjaśniła się przyczyna mojego stanu, kiedy pojawiała się nadzieja na ukierunkowane działania, okazało się, że możliwości terapii są bardzo ograniczone. Na moje pytanie: „Co teraz?” lekarz rozłożył bezradnie ręce i powiedział: „Nie wiem”. To było dla mnie najtrudniejsze: ta ogromna niemoc – wspomina pan Zbigniew.

Choroba wyrzuciła jego świat do góry nogami. Z wykształcenia jest nauczycielem wf-u, zawsze był bardzo aktywny.

- I nagle zamknięcie w chorobie, która powoduje ograniczenie wszystkiego. Mówiąc szczerze, to trudne do zaakceptowania – opowiada.

Amyloidazę się dziedziczy

Dla wielu osób taka sytuacja to wstęp do kolejnej choroby – depresji. Na szczęście pan Zbigniew jest z natury optymistą, więc zamiast załamywać ręce, zaczął działać.

- Trzeba się z tym przespać i zaakceptować. Innego wyjścia nie ma. Co się podkładało, to się podkładało, co się przerwało, to się przerwało. Nie da się tego naprawić, trzeba z tym żyć. Ktoś kiedyś powiedział, że niepełnosprawność człowieka jest tak naprawdę w głowie. Ja nie traktuję siebie jako człowieka niepełnosprawnego, jestem po prostu chory – mówi.

Zaczęły się poszukiwania możliwości dojścia do ośrodków leczenia w Anglii, szukanie na własną rękę lekarstwa. W końcu udało się trafić do programu leczenia, w ramach którego pan Zbigniew

przyjmuje lek hamujący postęp tej choroby.

- Daje to pewną nadzieję na to, że moje życie się wydłuży, a jego jakość się poprawi. Mam szczęście, że mój organizm nie jest aż tak bardzo wyniszczony. Bardzo pomógł mi mój dotychczas aktywny tryb życia. Muskulatura i masa ciała, którą miałem wcześniej, spowodowała, że choroba nie poczyniła spustoszenia, zanim zacząłem przyjmować leki - ocenia.

Amyloidoza to choroba uwarunkowana genetycznie, czyli rodzinna - gen choroby został wykryty także u córek pana Zbigniewa, u jego kuzyna i jego córek oraz u córki brata. **Wiek zachorowania jest bardzo różny: od trzeciej dekady życia do późnej starości.** Specjaliści wciąż nie wiedzą od czego zależy manifestacja choroby, i dlaczego jedni nosiciele mają objawy schorzenia i chorują, a dlaczego inni nie.

Jest stowarzyszenie, które pomaga pacjentom z amyloidozą

Zamiast załamywać ręce pan Zbigniew zaczął działać, nie tylko na swoją rzecz, ale i dla innych. Grupą chorych i ich rodzin - bo trzeba zdawać sobie sprawę, że w tę chorobę uwikłana jest cała rodzina, która musi stworzyć pacjentowi odpowiednie warunki, zająć się nim, wspierać go, i pomagać mu niemal na każdym kroku - udało nam się skrzyknąć i reaktywować dawne Stowarzyszenie Rodzin z Amyloidozą TTR.

- Naszym celem jest skrócenie drogi od diagnozy do leczenia. Informacje umieszczane na naszej stronie mogą zawęzić pole diagnozy, pozwolą łatwiej dotrzeć do ośrodków czy specjalistów, którzy mają dużą wiedzę w tym temacie. Chcemy też dzielić się z innymi chorymi swoim doświadczeniem i wspierać się nawzajem - często chodzi o banalne sprawy: jaką dietę stosować, co jeść, a czego unikać, jaką aktywność podjąć i z jakim nasileniem - wszystko czego myśmy nie wiedzieli. Testowaliśmy to na sobie, ale teraz już wiemy, więc możemy powiedzieć to innym - mówi.

Pan Zbigniew zapewnia, że potrafi cieszyć się drobnymi sprawami.

- Ja z natury mam optymistyczny charakter, ale teraz doceniam wszystko chyba bardziej” - podsumowuje pan Zbigniew.

Źródło: pap.pl

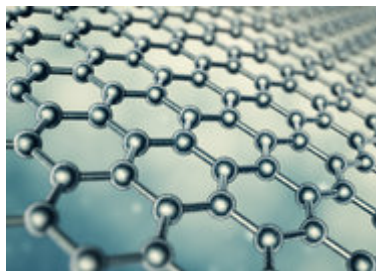
<http://laboratoria.net/aktualnosci/30490.html>



02-07-2024

Ekran dotykowy bez problematycznego indu

Tańsze i bardziej przyjazne środowisku.



02-07-2024

Świat atomów i cząsteczek

Jak dzięki różnym metodom obrazowania zobaczyć "całego słonia"



02-07-2024

Żyjemy w czasach multitożsamości

Ekspert o mediach społecznościowych.



02-07-2024

Dlaczego Polki rzadziej jedzą mięso niż Polacy?

Równość płci może mieć związek ze swobodą wyboru tego, co się je.



02-07-2024

Co 3 osoba dorosła zagrożona chorobami z powodu braku ruchu

Alarmuje Światowa Organizacja Zdrowia.



02-07-2024

Cynk może pomóc chronić uprawy przed zmianami klimatu

Informuje "Nature".



02-07-2024

Tancerze są mniej neurotyczni niż ogół populacji

Jednocześnie są bardziej ugodowi i ekstrawertyczni.



02-07-2024

Rząd planuje, aby minister mógł odwołać

dyrektora NCBR

Dyrektor Narodowego Centrum Badań i Rozwoju będzie mógł zostać odwołany.

Informacje dnia: [Ekrany dotykowe bez problematycznego indu Świat atomów i cząsteczek Żyjemy w czasach multitożsamości](#) [Dlaczego Polki rzadziej jedzą mięso niż Polacy? Co 3 osoba dorosła zagrożona chorobami z powodu braku ruchu](#) [Cynk może pomóc chronić uprawy przed zmianami klimatu](#) [Ekrany dotykowe bez problematycznego indu Świat atomów i cząsteczek Żyjemy w czasach multitożsamości](#) [Dlaczego Polki rzadziej jedzą mięso niż Polacy? Co 3 osoba dorosła zagrożona chorobami z powodu braku ruchu](#) [Cynk może pomóc chronić uprawy przed zmianami klimatu](#) [Ekrany dotykowe bez problematycznego indu Świat atomów i cząsteczek Żyjemy w czasach multitożsamości](#) [Dlaczego Polki rzadziej jedzą mięso niż Polacy? Co 3 osoba dorosła zagrożona chorobami z powodu braku ruchu](#) [Cynk może pomóc chronić uprawy przed zmianami klimatu](#)

Partnerzy