



Reklama



MENU



DZIEJE SIĘ MUST READ STYL ŻYCIA CHCĘ TO #GRZEJE Wybory na lato JAK ŻYĆ ZDROWIE MOTO WIĘCEJ

Walka o upragnioną remisję i życie bez cierpienia i biegunki. Tych młodych ludzi musimy leczyć nowocześnie

PODZIEL SIĘ [7]



TWEETNIJ

SKOMENTUJ



Anna Kaczmarek

10 lipca 2017

Podoba Ci się to co czytasz, chcesz więcej treści od naTemat.pl?

Polub naTemat.pl na Facebooku



Nieswoiste zapalenia jelit to choroba ludzi młodych. • Prawo autorskie: lightpoet / 123RF Zdjęcie Seryjne

Kiedy dowiadują się o chorobie mają zwykle nie więcej niż 35 lat. Ich uwaga zamiast skupiać się na nauce, pracy, rodzinie i wszystkim, co dla młodych ludzi jest ważne, skupia się na tym, jak przetrwać z bólem i jak zdążyć do toalety, bo trzeba do niej zdążyć nawet 20 razy dziennie. Jednak to nie

1 Patenty na bezstresowe pakowanie. W tym roku o niczym nie zapomnisz!



2 Łatwo go bagatelizować, choć bywa irytujący. Ból pleców może być też niebezpieczny!



3 Mały Mundial za nami. W tych Mistrzostwach Polacy stanęli na podium!



wszystko. Tu często walczy się o życie, na pewno zawsze o jego jakość. A i tak nie ma tu mowy o pełnym wyleczeniu, bo choroba jest nieuleczalna. Takie problemy ma w Polsce aż 50 tys. osób, które chorują na nieswoiste zapalenia jelit (NZJ), czyli wrzodziejące zapalenie jelita grubego (WZJG) lub chorobę Leśniowskiego - Crohna (ChLC).

Remisja nie za wszelką cenę

Specjaliści nie znają przyczyn zachorowania na wspomniane choroby. Charakteryzują się one przewlekłym, nawrotowym przebiegiem. Chorym dokuczają ciągle biegunki (do 20 stolców na dobę), ogólne zmęczenie, osłabienie, utrata masy ciała. To wszystko sprawia, że jakość życia chorych jest fatalna.

Choroba jest nieuleczalna - trzeba przyjmować leki przez całe życie, ale podjęcie właściwego leczenia gwarantuje jej zatrzymanie i powrót do normalnego życia i funkcjonowania. Pacjenci, którzy nie mają dostępu do optymalnego leczenia, często nie są w stanie pracować, a dla wielu z nich choroba oznacza niepełnosprawność i wykluczenie społeczne. W Europie choruje na te schorzenia blisko 3 mln osób, w samej Polsce to ok. 50 tys. osób.

Podstawowym celem leczenia jest doprowadzenie do remisji choroby, czyli wygojenia tkanek. Jednak nie jest to proste i czasami "skórka nie jest warta wyprawki".

Dlatego [lekarze](#) mówią o dążeniu do remisji wolnej od steroidów.

– Celem, do którego dążymy, jest nie tylko remisja, tzn.

4 Powikłania nieswoistych zapaleń jelit mogą zakończyć się nawet śmiercią



5 Tak mało o nich wiemy. Obalamy mity o traktowanej jako tabu chorobie



6 Czego biegacz nie zdejmuje nawet, kiedy śpi? Ultramaratończyk o tym, co pomaga przebiec 88 km



7 Powikłania nieswoistych zapaleń jelit mogą zakończyć się...



nie remisja za wszelką cenę, a remisja wolna od steroidów. Wiemy, że steroidy stosowane w leczeniu tych chorych, nie mogą być podawane przewlekłe, ponieważ powodują wiele skutków ubocznych. Tak naprawdę dążymy więc do remisji wolnej od steroidów, gdzie będziemy mieli wygojoną błonę śluzową. Jeśli mamy remisję kliniczną, a nie mamy endoskopowej, to cały czas tli się proces zapalny. To podobna sytuacja jak z chorym zębem. Ząb nie boli, ale nadal trwa w nim stan zapalny, który może mieć negatywne skutki dla zdrowia w dłuższej perspektywie – mówi na Temat prof. Grażyna Rydzewska, prezes Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii, kierownik Kliniki Chorób Wewnętrznych i Gastroenterologii CSK MSWiA w Warszawie.

Profesor dodaje, że taką remisję kliniczną i endoskopową, wolną od steroidów, można uzyskać w różny sposób, w zależności od stopnia zaawansowania choroby.

”

PROF. GRAŻYNA
RYDZEWSKA

prezes Polskiego Towarzystwa
Gastroenterologii, kierownik Kliniki
Chorób Wewnętrznych i
Gastroenterologii CSK MSWiA w
Warszawie

W lekkich zaostrzeniach choroby stosuje się krótkotrwałe steroidy lub tzw. bezpieczne steroidy, czyli budesonid mmx, który szczęśliwie w obu chorobach jest refundowany. Przez lata był refundowany jedynie budesonid, gdy tymczasem budesonid mmx, czyli inna forma tego leku, która dostaje się do jelita grubego nie była dostępna. Pacjenci przywozili czasami lek aż ze Stanów Zjednoczonych, bo tam był wcześniej zarejestrowany.

Jednak, jak tłumaczy specjalistka, polscy pacjenci szybko uzyskali dostęp do tego leku, bo już kilka miesięcy po zarejestrowaniu go w Europie, lek był w Polsce refundowany. To stało się w styczniu tego roku i było dużym postępem w leczeniu polskich chorych. Jednak jest to leczenie tych łagodnych zaostrzeń.

– W cięższych zaostreniach musimy sięgać już po leki immunosupresyjne, które nie mają zdolności indukcji remisji, one działają w leczeniu podtrzymującym. Możemy sięgnąć też po leki biologiczne. Z kolei leki biologiczne, w obu chorobach, bardzo dobrze działają w indukcji remisji. Są to m.in. dwa leki hamujące receptor TNF-alfa. To są leki bardzo dobre, jednak w Polsce dostęp do nich jest limitowany – ubolewa prof. Rydzewska.

Trzeba porządnie policzyć

Podkreśla, że koszty terapii biologicznych nie są najniższe, ale koszty nieleczenia lub nieskutecznego leczenia są jeszcze wyższe.

– Biała Księga "Gastroenterologia - analiza kosztów ekonomicznych i społecznych ze szczególnym uwzględnieniem choroby Leśniowskiego-Crohna i wrzodziejącego zapalenia jelita grubego" sporządzona przez Uczelnię Łazarskiego pokazała, że polski pacjent z nieswoistym zapaleniem jelit jest średnio 30 dni na zwolnieniu, a przecież nie bierzemy tu pod uwagę dzieci i studentów, którzy nie chodzą na zajęcia, przedłużają studia. To jest ogromny koszt społeczny nieodpowiedniego leczenia – zwraca uwagę gastroenterolog.

Według danych z 2014 r. wydatki z ubezpieczeń społecznych ponoszone na świadczenia związane z niezdolnością do pracy z powodu NChZJ wynosiły ponad 56 mln zł, z czego na grupę chorych z ChLC wydano odpowiednio 19,9 mln zł, a na pacjentów z WZJG kwota ta była prawie dwukrotnie wyższa i wyniosła 36,3 mln zł. Liczby te pokazują jak dużym obciążeniem dla budżetu państwa jest ta grupa chorych. Efektywne leczenie, oparte na nowoczesnych terapiach, mogłoby obniżyć te koszty, a pacjentom przywrócić zdolność do pracy i znacząco poprawić jakość ich życia.

Jeśli chodzi o leki biologiczne w leczeniu choroby Leśniowskiego - Crohna, to udało się poprawić nieznacznie dostęp do leczenia. Niestety lekarze nie

mogą jeszcze leczyć tak, jak powinni, bo ten dostęp jest cały czas mocno ograniczony.

– Ministerstwo Zdrowia przedłużyło czas terapii z rocznej do dwuletniej. Tymczasem ani terapia roczna, ani dwuletnia to nie jest to, czego pacjent oczekuje. Leczenie powinno być stosowane do czasu, kiedy jest na nie odpowiedź. Jeśli leczenie przestaje działać, to nie ma sensu brać leku przez dwa lata. Oczywiście możliwość brania przez dwa lata jest jak najbardziej pozytywną zmianą – komentuje prof. Rydzewska.



Chorzy na nieswoiste zapalenia mają ciągłe biegunki. Chodzą do toalety nawet 20 razy dziennie. Do tego wszystkiego bardzo cierpią. • Prawo autorskie: ake1150 / 123RF Zdjęcie Seryjne

Jest jeszcze jeden problem, specjaliści leczą najczęściej chorych, czyli takich, którym do tej pory nic nie pomogło.

Reklama

– To nie jest dobre. To jest zdecydowanie za późno. Powinniśmy zaczynać to dobre leczenie znacznie wcześniej. Efekty leczenia byłyby wtedy lepsze. Dużym kłopotem było dotychczas leczenie wrzodziejącego zapalenia jelita grubego, bo mieliśmy do niedawna tylko

i wyłącznie terapię ratunkową, czyli trzy dawki leku. Jeśli pacjent nie zareaguje to czeka go kolektomia, czyli usunięcie jelita grubego. To są dramatyczne decyzje. Na szczęście, od 1 stycznia tego roku mamy też roczny program leczenia biologicznego dedykowany chorym z wrzodziejącym zapaleniem jelita grubego. To nie jest to, co nas satysfakcjonuje, ale jest trochę lepiej – wyjaśnia prof. Rydzewska.

Jest leczenie nowoczesne, nie ma dostępu

Polscy gastroenterolodzy robią co mogą, aby za pomocą dostępnych leków wywalczyć głęboką remisję, czyli praktyczne zatrzymanie choroby u swoich pacjentów. Ta walka jest jednak niezwykle trudna. Z zazdrością obserwują swoich kolegów z innych krajów, takich jak Czechy, Słowacja czy nawet Rumunia, gdzie standardem leczenia są leki biologiczne takie jak np. wedolizumab. Lek ten jest standardem leczenia w innych krajach, u nas mówi się o nim w kontekście innowacji.

– Leki antyintegrynowe takie jak np. wedolizumab, są bezpieczne, bo działają wyłącznie na jelito. Ma znacznie mniej działań niepożądanych, jest skuteczny w indukcji jak i długotrwałym podtrzymywaniu remisji zarówno wrzodziejącego zapalenia jelita grubego, jak i choroby Leśniowskiego-Crohna. Lek jest zarejestrowany, ale nier refundowany, a przez to w praktyce kompletnie niedostępny dla naszych chorych. To jest bardzo skuteczny lek, który mógłby wiele zmienić, szczególnie dla tych pacjentów, którzy już utracili odpowiedź na TNF alfa – mówi nam prof. Rydzewska.

Jej zdaniem, z leczeniem nieswoistych zapaleń jelit jest w Polsce trochę lepiej niż jeszcze kilka lat temu, ale jest wciąż wiele do zrobienia, żeby było dobrze.

”

PROF. GRAŻYNA
RYDZEWSKA

prezes Polskiego Towarzystwa
Gastroenterologii, kierownik Kliniki
Chorób Wewnętrznych i
Gastroenterologii CSK MSWiA w
Warszawie

Chorzy na nieswoiste zapalenia jelit to młodzi ludzie, często dopiero u progu dorosłego życia. Z naszego rejestru wynika, że 70 proc. pacjentów w

*momencie diagnozy ma mniej niż 35 lat.
To pokazuje ogrom skali tego problemu.
Oni muszą być lepiej leczeni, żeby mogli
lepiej żyć. Nawet dramatyczna decyzja o
kolektomii, to jest jedynie ratowanie życia
chorych na wrzodziejące zapalenie jelita
grubego, w chorobie Leśniowskiego -
Crohna to nie jest ratunek, nawet
ostateczny, bo choroba może dotyczyć
każdego odcinka przewodu pokarmowego.*

Mówi się, że biednego nie stać na tanie rzeczy i to powiedzenie ma jak najbardziej zastosowanie do kwestii leczenia nieswoistych zapaleń jelit. Słabe, tanie leczenie, to ogromne wydatki na zwolnienia lekarskie, renty i opiekę nad tymi chorymi. Nie wspominając już o ich cierpieniu...

POLUB NAS NA FACEBOOKU



326 tys. użytkowników lubi to. [Zarejestruj się](#), aby zobaczyć, co lubią Twój znajomi.

REDAKCJA POLECA...



Zaskakujący zwrot w sprawie Sadurskiej w PZU. Jak...



Tego nie wytrzymali nawet dziennikarze



Mięso najwyższej jakości? W Intermarc...

REKLAMA ▶



Ręce, zmarszczone czoło, oczy – mówią znacznie...



Wiemy, dlaczego Jarosław Kaczyński wczoraj...



Jak radzić sobie z ukąszeniami owadów?

SPONSOROWANE ▶

dostarczone przez plista

ZOBACZ TAKŻE: [Zdrowie](#) • [Rak](#)



PODZIEL SIĘ NA FB [7]

TWEETNIJ

SKOMENTUJ

Autopromocja

BLISS

MAGAZYN
O TWOIM
STYLU
ŻYCIA

BY **na:Temat**

Badania prenatalne ratują życie wielu ciężko chorym noworodkom. Powinny być zawsze dostępne dla każdej kobiety w ciąży

PODZIEL SIĘ [891]



TWEETNIJ

SKOMENTUJ [1]



Pojawiają się nowe, nieinwazyjne badania prenatalne. • Fot. Bartłomiej Barczyk / Agencja Gazeta



Anna Kaczmarek

06 lipca 2017

ZOBACZ TAKŻE:

1 Patenty na bezstresowe pakowanie. W tym roku o niczym nie zapomnisz!



2 Łatwo go bagatelizować, choć bywa irytujący. Ból pleców może być też niebezpieczny!



K

obiety coraz później decydują się na macierzyństwo. Pierwsza ciąża po trzydziestce

stała się już praktycznie normą. Niestety czym kobieta starsza, tym większe ryzyko, że płód będzie obciążony wadami rozwojowymi lub genetycznymi. Kobiety są świadome tego ryzyka i często przez całą ciążę denerwują się, że coś może pójść nie tak. Z drugiej strony boją się wykonywać inwazyjnych badań prenatalnych. Warto wiedzieć, że nauka nie została w tyle i ciągle pojawiają się nowe, nieinwazyjne badania, które mają odpowiedzieć na pytanie, czy z ciążą jest wszystko w porządku.

– Celem badań prenatalnych jest uspokojenie kobiety, żeby nie zastanawiała się przez całą ciążę czy urodzi **zdrowe**, czy chore dziecko. Nie, jak niektórzy sądzą, zbadanie i wysłanie na zabieg przerwania ciąży. Kobiecie należy się rzetelna wiedza. Zresztą nie ważne co sądzą o tym wszystkim inni, to kobieta zostanie z dzieckiem i to ona powinna decydować - mówił podczas konferencji prasowej dr Andrzej Marszałek, dyrektor Medyczny Laboratoriów Medycznych Synevo.

Natura myli się często

Jak tłumaczy dr Grzegorz Południwski, ginekolog - położnik, dziedziczenie genetyczne jest pełne błędów, pomyłek i przypadków. Im więcej dowiadujemy się o nim, tym bardziej odległa jest wizja idealnego sposobu przepisywania naszych genów. Jak często to dotyczy naszego gatunku? Na pewno równie często jak innych, ale stwarzamy dodatkowe czynniki, które mogą zwiększyć ryzyko ich występowania.

– Większość z nas nie zdaje sobie sprawy, że występowanie **wad wrodzonych** - w tym rozwojowych i genetycznych, dotyczy nawet 5-6 proc. rodzących się dzieci. Niektóre z nich są tak małe, jak brak zawiązków niektórych zębów stałych, ale i są takie, które uniemożliwiają dalsze życie. Ich wczesne wykrywanie jest możliwe dzięki badaniom prenatalnym, dającym wgląd w prawidłowy rozwój płodu jeszcze w czasie ciąży – wyjaśnia dr Południwski.

Dotychczas stosowane złożone metody badań przesiewowych mają, zdaniem ginekologa, niewątpliwie pewną moc diagnostyczną. Występuje jednak pewne

3 Mały Mundial za nami. W tych Mistrzostwach Polacy stanęli na podium!



4 Powikłania nieswoistych zapaleń jelit mogą zakończyć się nawet śmiercią



5 Tak mało o nich wiemy. Obalamy mity o traktowanej jako tabu chorobie



6 Czego biegacz nie zdejmuje nawet, kiedy śpi? Ultramaratończyk o tym, co pomaga przebiec 88 km



7 Stara młoda para. "Nie ma co liczyć na to, że Polki znów będą..."



ryzyko uzyskania wyniku obarczonego błędem. By zweryfikować takie złożone testy (podwójny, potrójny), konieczne jest wykonanie badania inwazyjnego i przeprowadzenie analizy komórek pozyskanych drogą amniopunkcji. Wiele kobiet może uniknąć takiego obciążenia dzięki wprowadzeniu nowych, bardziej zaawansowanych, nieobciążających sposobów oceny wybranych zaburzeń chromosomowych płodu bez konieczności inwazyjnej diagnostyki.



DR GRZEGORZ
POŁUDNIEWSKI
Ginekolog-położnik

Nieinwazyjne badania prenatalne to nowa dziedzina położnictwa, która rozwinęła się dzięki coraz doskonalszym metodom diagnostyki. W odniesieniu do wad genetycznych - skupiająca się na wykrywaniu nieprawidłowości chromosomalnych, a nawet genowych. Ich dokładność ciągle wzrasta i pozwala już na diagnozowanie na etapie embrionalnym.

Jedną z częstych, nieuleczalnych **wad genetycznych** jest zespół Downa. Polega ona na występowaniu dodatkowego chromosomu lub jego części z 21 pary, a ryzyko jak podaje dr Południewski, w naszej populacji wynosi 1:800 - 1:1000. Różnice populacyjne związane są z wiekiem rodzącej. U kobiet młodych ok. 20. roku życia to 1:1667, w wieku 30 lat - 1:952; w wieku 35 lat - 1:387; 40 lat - 1:106; 45 lat - 1:30; po 49. roku życia 1:11 urodzonych dzieci ma zespół Downa. Jego objawy to zmiany wyglądu - cechy dysmorficzne (bruzda na dłoniach, fałd nadoczny, szeroka szyja, krótsze kończyny, duży język itd.), połączone z upośledzonym rozwojem intelektualnym. Dodatkowo, u dzieci z zespołem Downa częściej występują inne wady, w tym serca, układu moczowego, itd.

Inne najczęściej występujące zaburzenia w zakresie chromosomów to: zespół Edwardsa (trisomia 18), z którym rodzi się 1:5000 dzieci lub zespół Patau (trisomia 13), z którym rodzi się 1:10 000 dzieci. Podobnie jak w zespole Downa, możemy w nich zaobserwować cechy

nieprawidłowej budowy (dysmorficzne). Są one charakterystyczne dla poszczególnych typów nieprawidłowości.

Zespół Edwardsa, występujący raz na 5000 (według innych danych: raz na 3500) urodzeń, czterokrotnie częściej występuje u dziewczynek. W praktyce aż 95 proc. ciąż z tym zespołem ulega samoistnemu poronieniu w pierwszym trymestrze ciąży. Większość dzieci urodzonych żyje najwyżej dwa miesiące, ale od 5 do 10 proc. żyje dłużej niż rok. Przeżycie uzależnione jest od wad budowy płodu i ciężkości powikłań. W czasie badania ciąży za cechy pozwalające na podejrzenie zespołu Edwardsa uznaje się w USG niską wagę płodu (znacząca hypotrofia), a także zniekształcenia i wady szkieletu (karku i szyi) oraz kości twarzoczaszki (kości nosowej i klatki piersiowej). Często występują wady ośrodkowego układu nerwowego. Pomocna jest w tym wypadku diagnostyka w USG 3D.

Zespół Patau rozpoznaje się rzadziej. Szacuje się, że w USA występuje on raz na 8 000-12 000 żywych urodzeń, a spowodowany jest trisomią 13 pary chromosomów. Większość tak genetycznie uszkodzonych płodów ulega w czasie ciąży poronieniu lub obumarciu. Zespół Patau również ma określony zespół cech dysmorficznych, pozwalających na wcześniejsze rozpoznanie w USG lub po porodzie. Od tak małych, jak ubytek skóry skalpu (aplazja skóry głowy), przez wady narządu wzroku (anofthalmia, mikroftalmia, hipoteloryzm lub cykloopia), nieprawidłowo wykształcony nos oraz tzw. trąbkę, rozszczep wargi lub podniebienia, po wady widoczne w USG, jak wady małżowin usznych (niskie osadzenie, zniekształcenie małżowin) oraz anomalie kończyn (polidaktylia pozaosiowa, ustawienie palców w kształcie "kurka od strzelby", pojedyncza bruzda zgięciowa, wydatna pięta). Często towarzyszy im wiele innych wad, w tym układu krążenia.

– Cechy opisane w powyższych wadach możemy rozpoznać późno albo bardzo wcześnie, jeśli wykonamy badania genetyczne, które nam na to pozwalają. To jest istotą postępu, jaki dokonuje się dzięki współczesnej

Domena diagnostyki obrazowej

Wady niemające podłoża genetycznego, a związane z nieprawidłowym rozwojem tkanek i narządów płodu, to domena diagnostyki obrazowej. Współczesne badania ultrasonograficzne, zdaniem ginekologa, pozwalają na każdym etapie rozwoju ciąży dokonać oceny i rozpoznać uszkodzenia.



DR GRZEGORZ
POŁUDNIEWSKI

Nie dzieje się to w czasie jednego badania. Rozwój płodu to zjawisko dynamiczne i konieczne jest kilkukrotne badanie, aby wychwycić ewentualne nieprawidłowości. Z tej przyczyny Polskie Towarzystwo Ginekologiczne zaleca wykonanie co najmniej trzech badań: ok. 12. tygodnia ciąży, ok. 20. tygodnia i w 34.-36. tygodniu. W tych terminach możemy ocenić już tak drobne elementy płodu jak budowa nerek, czy twarzoczaszki. Diagnostyka, nawet wczesna, pozwalała do tej pory podjąć decyzję dotyczącą dalszych losów ciąży i ewentualnego leczenia po porodzie. W przypadku rozpoznania wad, matki w ciąży były kierowane do ośrodków zajmujących się leczeniem wad po urodzeniu. Taki schemat powoli ulega zmianie. Wiele ośrodków podejmuje próby leczenia wybranych wad w czasie ciąży poprzez wykonywanie zabiegów w jamie macicy. Stwarza to szansę na korektę wady przed urodzeniem, a często w ogóle umożliwia przeżycie po porodzie. Diagnostyka prenatalna daje szansę na "korektę" błędów rozwojowych, co przekłada się często na możliwość życia dziecka. Dzięki współczesnej medycynie staje się to możliwe.

Nowe badania nieinwazyjne

Jak tłumaczył podczas konferencji prasowej, dr n. med. Marek Bodzioch specjalista genetyki klinicznej, kierownik Zakładu Genetyki Synevo, celem nieinwazyjnych przesiewowych badań prenatalnych jest

rozpoznanie w ciąży dużego ryzyka wady genetycznej u płodu, co może stanowić podstawę do dalszej diagnostyki inwazyjnej (biopsji kosmówki lub amniopunkcji). Ostateczne rozpoznanie ustala się na podstawie bezpośredniej analizy materiału genetycznego płodu.

Opracowano różne metody badań przesiewowych. Standardowe postępowanie obejmuje badanie przesiewowe I trymestru, w którym na podstawie wyników oznaczeń wybranych wskaźników biochemicznych we krwi matki (beta-HCG i białko ciążowe PAPP-A) oraz oceny niektórych markerów ultrasonograficznych u płodu (m.in. szerokości fałdu karkowego, czyli tzw. przezierności karkowej) określa się statystyczne ryzyko najczęstszych liczbowych aberracji chromosomowych (zespołów Downa, Edwardsa i Paetaua).

Jak podkreśla genetyk, istotnym ograniczeniem opisanego badania i innych stosowanych dotychczas badań przesiewowych jest wykorzystywanie pośrednich wskaźników, które nie zależą wyłącznie od choroby genetycznej. Przykładowo, na stężenie wskaźników biochemicznych we krwi może mieć wpływ to, czy matka pali papierosy lub zażywa jakieś leki, a zwiększona przezierność karkowa może być wynikiem różnych chorób, niekoniecznie uwarunkowanych genetycznie, które powodują obrzęk płodu. W efekcie wyniki tych badań przesiewowych stosunkowo często dają wynik fałszywie ujemny (ok. 10-15 proc.) lub fałszywie dodatni (ok. 5 proc.).

”

DR N. MED. MAREK
BODZIOCH

Specjalista genetyki klinicznej,
kierownik Zakładu Genetyki Synevo

Niedawno wprowadzono do diagnostyki nową kategorię badań przesiewowych, określanych jako nieinwazyjne testy prenatalne (non-invasive prenatal testing - NIPT). Ich przełomowe znaczenie polega na tym, że wykrywają bezpośrednio DNA płodu we krwi matki. Wykazano, że fragmenty materiału genetycznego dziecka

przenikają przez łożysko i mogą być wykryte za pomocą nowoczesnych technik genetycznych we krwi matki jako tzw. pozakomórkowe płodowe DNA (cell-free fetal DNA - cffDNA).

Dodaje, że bezpośrednia analiza DNA płodu jest znacznie dokładniejsza w diagnostyce chorób genetycznych niż stosowanie różnych wskaźników pośrednich. Dostępne obecnie dane dotyczące diagnostyki najczęstszych trisomii (zespoły Downa, Edwardsa i Paetaua) wskazują, że odsetek nieprawidłowych wyników takiej diagnostyki (zarówno fałszywie ujemnych, jak i fałszywie dodatnich) wynosi

POLUB NAS NA FACEBOOKU



326 tys. użytkowników lubi to. [Zarejestruj się](#), aby zobaczyć, co lubią Twój znajomi.

ZOBACZ TAKŻE: [Ciąża](#) • [Dzieci](#)



PODZIEL SIĘ NA FB [891]

TWEETNIJ

SKOMENTUJ [1]

Łatwo go bagatelizować, choć bywa irytujący. Jeśli masz z nim styczność od miesięcy - może być też niebezpieczny

PODZIEL SIĘ [74]



TWEETNIJ

SKOMENTUJ [1]



Reumatyzm to nie to samo co zwykły "ból pleców" • Fot. Pexels.com / Scott Webb

Jak często wyobrażasz sobie, że zamiast siedzieć w biurowym fotelu, leżysz na stole do masażu, podczas gdy wprawny fizjoterapeuta kilkoma sprytnymi ruchami zdejmuje z kręgosłupa całe napięcie? Jeśli w tych konkretnych obłokach bujasz częściej niż rzadziej, warto zastanowić się dlaczego. Ból pleców to bagatelizowany medyczny ogólnik, jednak jego przyczyna może być w niektórych przypadkach bardzo poważna.

- Grupa schorzeń objawiających się bólem krzyża jest szeroka i obejmuje również autoimmunologiczne, zapalne choroby układu ruchu - tłumaczy dr hab. n. med. Agnieszka Mastalerz-Migas, wiceprezes Polskiego Towarzystwa Medycyny Rodzinnej. Jeśli jeszcze nie wstrzymaliście oddechu z niepokoju, najwyraźniej nie jesteście fanami seriali medycznych.

Choroby autoimmunologiczne to te, w których układ



Karolina Pałys

06 lipca 2017

ZOBACZ TAKŻE:

1 Patenty na bezstresowe pakowanie. W tym roku o niczym nie zapomnisz!



2 Łatwo go bagatelizować, choć bywa irytujący. Ból pleców może być też niebezpieczny!



3 Mały Mundial za nami. W tych Mistrzostwach Polacy stanęli na podium!



4 Powikłania nieswoistych zapaleń jelit mogą zakończyć się nawet śmiercią



5 Tak mało o nich wiemy. Obalamy mity o traktowanej jako tabu chorobie



6 Czego biegacz nie zdejmuje nawet, kiedy śpi? Ultramaratończyk o tym, co pomaga przebiec 88 km



odpornościowy organizmu staje się “wrogiem” własnych komórek i tkanek. Uznając je za ciała obce, zaczyna je zwalczać. To właśnie na schorzeniach autoimmunologicznych łamał sobie głowę dr House. Jako że największy cynik świata medical-fiction do kart pacjentów “nieciekawych” czytaj: łatwo uleczalnych, nawet nie zaglądał, warto sprecyzować, o jakiego rodzaju schorzeniach mowa, bo na bóle pleców od czasu do czasu skarży się właściwie każdy z nas i nie jest to uogólnienie: szczęśliwców, którzy nigdy ich nie doświadczyli jest zaledwie 20 proc.

”

DR HAB. N. MED.
AGNIESZKA MASTALERZ-
MIGAS

Ból kręgosłupa to problem powszechny - jest jedną z najczęstszych przyczyn zgłoszeń do lekarza podstawowej opieki zdrowotnej. Jego przyczyną są najczęściej: przeciążenie, złe nawyki w zakresie postawy, a także zmiany zwyrodnieniowe. Jednak wśród pacjentów z bólem kręgosłupa (często używamy określenia „ból krzyża”) jest kilka procent osób, u których przyczyną bólu mogą być choroby autoimmunologiczne. W ich przypadku mówimy o bólu zapalnym. Celem kampanii “Nie odwracaj się plecami od bólu” jest zwrócenie uwagi pacjentów i lekarzy na te rzadsze przyczyny bólu, o których na ogół nie myślimy.

Wśród 80 proc. z nas, którzy skarżą się na ból pleców, co piąta osoba męczy się z nim od co najmniej trzech miesięcy. To właśnie ta grupa potencjalnie mogłaby się znaleźć w kręgu zainteresowań dr House’a:

”

DR HAB. N. MED.
AGNIESZKA MASTALERZ-
MIGAS

Choroby autoimmunologiczne, które najczęściej objawiają się bólem krzyża to spondyloartropatie zapalne, czyli choroby kręgosłupa i stawów krzyżowo-biodrowych, jak zeszywniające zapalenie stawów kręgosłupa. Kręgosłupy osób,

które na nie cierpią, z czasem zaczynają przypominać “kij bambusowy”: stawy krzyżowo biodrowe i stawy międzykręgowe „zarastają”, co powoduje niezwykle silny ból i niemożność wykonywania ruchów.

Powszechnie panującym mitem dotyczącym chorób pleców, jest to, że cierpią na nie głównie osoby starsze. - Patrząc globalnie, problem ten dotyka 3-5 proc. pacjentów z dolegliwościami bólowymi. Wśród nich zdarzają się jednak nawet nastolatki - dodaje dr Mastalerz-Migas. Nagłośnieniu tego problemu ma służyć kampania “[Nie odwracaj się plecami od bólu](#)”, której twórcy postanowili nauczyć nas, jak odróżnić ból mechaniczny od zapalnego i co robić w przypadku, kiedy okaże się, że męczy nas jednak ta druga odmiana.

Mechaniczny czy zapalny? Ból bólowi nierówny

- Chcemy uczulić zarówno pacjentów, jak i lekarzy na to, że jeśli ból ma określone cechy, nie wolno go bagatelizować. Informujemy, w jakich sytuacjach powinna nam się zapalić lampka alarmowa z napisem “choroba zapalna”, która zwróci nam uwagę, aby poddać się głębszej diagnozie - tłumaczy dr Mastalerz-Migas.

Kiedy ból kręgosłupa powinien nas więc zaniepokoić? Pierwszym sygnałem ostrzegawczym jest wiek. Jeśli nie przekroczyliśmy jeszcze 40-stki, a bóle grzbietu towarzyszą nam dłużej niż trzy miesiące powinniśmy bardziej się nimi zainteresować. Druga istotna kwestia, to zaobserwowanie momentu, w którym ból się pojawia.

”

DR HAB. N. MED.
AGNIESZKA MASTALERZ-
MIGAS

Ból z przeciążenia pojawia się kiedy za bardzo zaangażujemy się w prace wymagające pozycji schylonej np. ogrodowe, bardziej intensywnie ćwiczymy, czy np. po długiej jeździe samochodem. Po takim wysiłku wieczorem bolą nas plecy, ale kiedy się położymy - jest lepiej. Przy bólu zapalnym jest dokładnie odwrotnie. Wstajemy rano i wszystko nas boli, nie możemy się ruszyć. Po

kilkudziesięciu minutach, kiedy się trochę rozruszamy - ból ustępuje. Ponadto, ból zapalny często pojawia się w nocy, potrafi wybudzać ze snu.

Dla osoby, która pierwszy raz spotyka się z powyższym rozróżnieniem, określenie rodzaju odczuwanego bólu może być mimo wszystko problematyczne. Twórcy kampanii “Nie odwracaj się plecami od bólu” na stronie kiedybolaplecy.pl zamieścili więc specjalny kwestionariusz. Odpowiadając na kilka bardziej szczegółowych pytań uzyskamy rekomendację co do dalszego postępowania.

Jak przekonuje dr Mastalerz-Migas, od bólu pleców zdecydowanie nie można się “odwracać”: - Młoda, aktywna fizycznie osoba, która od kilku miesięcy skarży się na bóle grzbietu, powinna pomyśleć o przyczynach innych niż przeciążenie - ostrzega doktor.

Szczegółowe informacje na temat tego jak radzić sobie z zapalnym bólem pleców znajdziecie na oficjalnej stronie kampanii [Nie odwracaj się plecami do bólu](#).

Artykuł powstał we współpracy z kampanią "Nie odwracaj się plecami od bólu".

POLUB NAS NA FACEBOOKU



326 tys. użytkowników lubi to. [Zarejestruj się](#), aby zobaczyć, co lubią Twoi znajomi.



PODZIEL SIĘ NA FB [74]

TWEETNIJ

SKOMENTUJ [1]

KARIERA
W GRUPIE NA:TEMAT

DOŁĄCZ DO NAS



KONTAKT

NAPISZ DO NAS

REKLAMA

SPRAWDŹ NASZE MOŻLIWOŚCI



JESTEŚ U SIEBIE

NAPISZ DO NAS



REKLAMA • KONTAKT • O PROJEKCIE • KARIERA W NATEMAT • REGULAMIN • POLITYKA PRYWATNOŚCI
• MAPA ARTYKUŁÓW