

Tytuł: Mukowiscydoza u dzieci i młodzieży – nowości w postępowaniu / Cystic fibrosis in children and adolescents – news in management

Słowa kluczowe: ZESPÓŁ WIELOSPECJALISTYCZNY WZMACNIACZE MODULATORY BIAŁKA CFTR
MEDYCYNĄ SPERSONALIZOWANĄ KOREKTORY MUKOWISCYDOZA

Keywords: CORRECTORS CFTR MODULATORS POTENTIATORS MULTIDISCIPLINARY TEAM
PERSONALIZED MEDICINE CYSTIC FIBROSIS

Autorzy:

Anna Wołkowicz - Klinika i Zakład Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa, Centrum Leczenia Mukowiscydozy – Kliniczny Oddział Chorób Płuc, Samodzielny Zespół Publicznych Zakładów Opieki Zdrowotnej im. Dzieci Warszawy, Dziekanów Leśny

Katarzyna Walicka-Serzysko - Klinika i Zakład Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa, Centrum Leczenia Mukowiscydozy – Kliniczny Oddział Chorób Płuc, Samodzielny Zespół Publicznych Zakładów Opieki Zdrowotnej im. Dzieci Warszawy, Dziekanów Leśny

Dorota Sands - <p>Zakład Mukowiscydozy, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa</p>

Streszczenie:

Dzięki postępowaniu zachowawczemu na przełomie ostatnich kilkunastu lat obserwowane jest stałe wydłużanie czasu przeżycia pacjentów z mukowiscydozą. Poprawa opieki i intensywne leczenie objawowe doprowadziły do wzrostu mediany oczekiwanej długości życia do ok. 50 lat. Jednak ciężki przebieg choroby i występowanie wielu powikłań skutkowało niską jakością życia pacjentów. Modulatory CFTR, które są skierowane na defekt białka leżącego u podstaw patogenezy choroby, zapoczątkowały nową erę leczenia mukowiscydozy. Poprawa funkcji CFTR prowadzi do zmiany przebiegu choroby, poprawy czynności płuc, stanu odżywienia, jakości życia, zmniejszenia liczby zaostrzeń płucnych, zapobiega powikłaniom. W artykule omówiono mechanizmy działania modulatorów białka CFTR, opisano wyniki badań klinicznych, przedstawiono dotychczas zarejestrowane leki. Podkreślono konieczność opieki nad pacjentami przez zespół wielodyscyplinarny w ośrodkach specjalizujących się w leczeniu mukowiscydozy. Taki model terapii, zgodny ze standardami europejskimi, daje szansę na dalszą poprawę długości i jakości życia. Indywidualne dopasowanie leczenia do genotypu i stanu klinicznego stanowi przykład medycyny spersonalizowanej.

Abstract:

Thanks to symptomatic treatment, a constant increase in the life expectancy of cystic fibrosis patients has been observed over the last decades. Improved care and intensive symptomatic treatment led to an increase in the median life expectancy of around 50 years. However, the severe course of the disease and the occurrence of many complications resulted in poor quality

of life. CFTR modulators, which target a protein defect underlying the pathogenesis of the disease, ushered in a new era in cystic fibrosis treatment. Improvement of CFTR function leads to a change in the course of the disease, improvement of lung function, nutritional status, quality of life, reduces the number of pulmonary exacerbations, and prevents complications. The article discusses the mechanisms of action of CFTR modulators, the results of clinical trials and presents the drugs registered so far. The need for care of patients by a multidisciplinary team in specialised cystic fibrosis centres was emphasized. Such a treatment model, according to European standards, offers a chance for further improvement in the length and quality of life. Adjusting the therapy individually for each patient depending on the genotype and clinical condition is an example of personalized medicine