Informacja prasowa

16.04.2024

**Wczesna postać tej choroby kończy się zgonem jeszcze przed 6. miesiącem życia. Leczenie w dalszym ciągu nie jest refundowane**

**Niedobór kwaśnej lipazy lizosomalnej (LAL) to choroba rzadka o postępującym charakterze, która może prowadzić do istotnych problemów zdrowotnych, a nawet śmierci. W zależności od postaci – wczesnej lub o późniejszym początku - może występować już w wieku niemowlęcym lub u starszych dzieci, a nawet osób dorosłych. Charakteryzuje się powiększeniem wątroby i śledziony, a w badaniach laboratoryjnych hipercholesterolemią. Zaburzenia przemiany tłuszczów związane z niedoborem LAL mogą prowadzić do przedwczesnej miażdżycy i problemów sercowo-naczyniowych. Terapia przyczynowa dla pacjentów z tą chorobą w Polsce wciąż nie jest refundowana.**

Kwaśna lipaza lizosomalna jest enzymem, który przyspiesza rozkład kwasów tłuszczowych z trójglicerydów i estrów cholesterolu. Gdy w organizmie występuje niedobór tego enzymu, tłuszcze nie są prawidłowo rozkładane, co prowadzi do ich akumulacji w organach wewnętrznych i może skutkować ich niewydolnością. Choroba ta jest dziedziczona genetycznie.

— *Niedobór kwaśnej lipazy (lizosomalnej) należy do wrodzonych chorób metabolicznych. Jest uwarunkowany* *genetycznie i związany* *z obecnością mutacji (biallelicznych wariantów patogennych) w genie LIPA. Podobnie jak większość chorób lizosomalnych, dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny – chore dziecko otrzymuje po 1 wariancie zmutowanego genu od każdego z rodziców (bezobjawowych nosicieli). Niedobór LAL jest klasyfikowany jako choroba rzadka, niemniej jednak rokowanie pacjentów, zarówno postaci wczesnej jak i o późnym początku, jest niekorzystne. Niestety, brak refundacji leczenia przyczynowego – enzymatycznej terapii zastępczej – dla pacjentów z niedoborem kwaśnej lipazy lizosomalnej w Polsce nie przyczynia się do poprawy ich sytuacji* — tłumaczy dr hab. n. med. Patryk Lipiński z Fundacji Saventic.

**Ciężki przebieg u niemowląt**

Wczesna postać niedoboru LAL, znana także jako choroba Wolmana, jest szczególnie niebezpieczna, ponieważ pierwsze objawy obecne są już w wieku niemowlęcym. Co więcej, charakteryzuje się szybkim postępem objawów i niepomyślnym rokowaniem, ponieważ może prowadzić do śmierci dziecka jeszcze przed ukończeniem 6. miesiąca życia. Objawy, takie jak wymioty, biegunka, utrata masy ciała, znaczne powiększenie wątroby i śledziony (hepatomegalia i splenomegalia), prowadzą do zahamowania rozwoju fizycznego i wyniszczenia organizmu dziecka.

**Łagodny i powolny przebieg nie poprawia rokowania pacjentów**

Postać o późnym początku niedoboru LAL, znana także jako choroba spichrzania estrów cholesterolu, przebiega z mniej nasilonymi (i o powolnym przebiegu) objawami, często ograniczającymi się do powiększenia wątroby i śledziony. Te objawy mogą utrzymywać się przez wiele lat, przed ostatecznym rozpoznaniem choroby. Zaburzenia gospodarki lipidowej mogą przyspieszać rozwój miażdżycy i powikłań sercowo-naczyniowych.

Niedobór LAL powoduje stłuszczenie wątroby, co sprawia, że jej obraz kliniczny może być podobny do niealkoholowej stłuszczeniowej choroby wątroby. W związku z epidemią nadwagi i otyłości wśród dzieci i młodzieży, stłuszczenie wątroby wymaga w pierwszej kolejności wykluczenia częstych przyczyn, a w dalszej kolejności rzadkich i ultrarzadkich, co może opóźniać diagnostykę w tej grupie pacjentów.

—*Pierwsze objawy niedoboru LAL u pacjentów z późną postacią choroby mogą pojawić się w pierwszej czy drugiej dekadzie życia, a nawet później (w wieku dorosłym). Warto podkreślić, że pomimo łagodnego przebiegu, choroba może mieć negatywny wpływ na zdrowie pacjenta, ponieważ w naturalnym procesie*  *prowadzi do rozwoju włóknienia, a nawet marskości wątroby. Z uwagi na brak charakterystycznych objawów, ale także rzadkość występowania, rozpoznanie LAL jest zwykle opóźnione o co najmniej kilka lat* — dodaje dr hab. n. med. Patryk Lipiński, z Fundacji Saventic, która pomaga w diagnostyce chorób rzadkich.

**Pacjenci muszą płacić za leczenie**

Diagnostyka niedoboru kwaśnej lipazy lizosomalnej zazwyczaj zaczyna się od obserwacji objawów, takich jak powiększenie wątroby i śledziony, podwyższone enzymy wątrobowe (aminotransferaza alaninowa) czy zaburzenia gospodarki lipidowej (hipercholesterolemia). Kluczowym badaniem jest analiza aktywności enzymu w leukocytach krwi lub rzadziej fibroblastach skóry właściwej. Rozpoznanie deficytu LAL jest możliwe z wykorzystaniem metody suchej kropli krwi. W przypadku braku jednoznacznych wyników konieczne jest przeprowadzenie dodatkowych badań, zwłaszcza genetycznych.

Leczenie przyczynowe niedoboru LDL polega na enzymatycznej terapii zastępczej z zastosowaniem sebelipazy alfa (rekombinowanej ludzkiej kwaśnej lipazy), zatwierdzonej do leczenia w Europie już w 2015 roku. Terapia, podawana w formie dożylnej, ma na celu poprawę funkcji wątroby, normalizację parametrów gospodarki lipidowej, zapobieganie rozwojowi powikłań (m.in. marskość wątroby).

W Polsce leczenie to nie jest refundowane, co sprawia, że rodziny osób cierpiących na niedobór LAL często muszą polegać na wsparciu ze strony organizacji charytatywnych i fundacji, które oferują pomoc finansową, edukacyjną czy psychologiczną. Jednakże, aby rzeczywiście zmienić sytuację pacjentów, konieczna jest zmiana polityki zdrowotnej w kierunku zapewnienia dostępu do bezpłatnego leczenia dla wszystkich pacjentów z niedoborem lipazy lizosomalnej.

**O fundacji Saventic**

Fundacja Saventic powstała z myślą o pacjentach, którzy przez wiele miesięcy lub lat pozostają niezdiagnozowani i poszukują właściwego specjalisty lub ośrodka medycznego. Głównym zadaniem organizacji jest wspieranie szybszej diagnostyki chorób rzadkich. W tym celu Fundacja stworzyła i bezpłatnie udostępnia aplikację, przez którą pacjent może bezpiecznie przesłać kwestionariusz oraz dane medyczne. Otrzymane dokumenty są analizowane zarówno przez innowacyjne algorytmy sztucznej inteligencji, jak i konsylium lekarskie wyspecjalizowane w zakresie chorób rzadkich.

Kontakt dla mediów:

Aleksandra Sykulska

Tel: +48 796 990 064

E-mail: aleksandra.sykulska@goodonepr.pl

Ewelina Jaskuła

Tel: +48 665 339 877

E-mail: ewelina.jaskula@goodonepr.pl