

Zaburzenia w obrębie materiału genetycznego

Jak wspomniano, przewlekła białaczka limfocytowa jest spowodowana **zaburzeniem w obrębie materiału genetycznego (tzw. mutacją genetyczną)**, która może być tak duża, że spowoduje nieprawidłowości w budowie chromosomów (delecje) lub mniejsze wykrywane jedynie badaniem molekularnym. Na zmianę pierwotną mogą się nakładać zmiany wtórne (pojawiające się już w trakcie trwania choroby), które mogą przekładać się na korzystne lub złe prognozowanie.

Niektóre zaburzenia genetyczne są kojarzone z względnie korzystnym rokowaniem (np. delecja części q chromosomu 13q), podczas gdy inne mogą wymagać odrębnego podejścia do terapii (np. delecja części p chromosomu 17, mutacja TP53).

Wiedza o zaburzeniach w materiale genetycznym pacjenta może być istotna w procesie diagnozowania, leczenia i postępowania w nawrotach choroby. Pomaga ponadto dobrać rodzaj terapii oraz umożliwia prognozowanie rozwoju choroby.

Konsultacja informacji zawartych w ulotce
prof. dr hab. n. med. Wiesław W. Jędrzejczak

ŹRÓDŁA:

1. Zalecenia postępowania diagnostyczno-terapeutycznego w nowotworach złośliwych – 2013 r. Warzocha K. Przewlekła białaczka limfocytowa.
2. Obecny Stan Zwalczania Nowotworów w Polsce. Polskie Towarzystwo Onkologiczne. 16 maja 2014
3. Źródło: https://pto.med.pl/content/download/7709/84400/file/Obecny_Stan.pdf
4. Raport: Białaczka limfatyczna. Dane i Analizy, Kraków 2015, str. 1-53.
5. Sant M, Allemani C, Tereanu C, et al. Incidence of hematologic malignancies in Europe by morphologic subtype: results of the HAEMACARE project. Blood 2010;116(19):3724-34.
6. Sequence. Diagnostyka, terapia i codzienność pacjentów z CLL. Perspektywa hematologów, lekarzy POZ oraz pielęgniarek hematologicznych. Raport z badania jakościowego przeprowadzonego dla firmy Janssen. Luty 2016



Przewlekła białaczka limfocytowa to choroba, która może latami nie powodować ujemnych skutków zdrowotnych. Leczenie jest konieczne, gdy następuje szybsze pogorszenie stanu pacjenta. Leczenie składa się z chemioterapii, która często jest doustna. Może ona także obejmować immunoterapię przeciwciałami – lekami blokującymi rozwój komórek nowotworowych. U młodszych pacjentów z szybciej rozwijającą się chorobą można stosować przeszczepienie szpiku. U części chorych, u których stwierdzono zaburzenia w obrębie materiału genetycznego, zwłaszcza obecność delecji części chromosomu 17, zasadne jest stosowanie terapii celowanych skierowanych przeciwko tym zmianom w genach.

W procesie leczenia chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową w zaawansowanych stadiach ogromną rolę odgrywa wsparcie rodziny i bliskich, a u niektórych pacjentów potrzebna jest profesjonalna pomoc psychoonkologa, ponieważ trwająca latami choroba onkologiczna ma wpływ na stan emocjonalny. Ważna jest też wiedza pacjenta o samej chorobie i metodach jej leczenia. Jest to podstawa współpracy z lekarzem i zachowania dobrej jakości życia w chorobie.

Powstanie grupy wsparcia dla chorych na przewlekłą białaczkę limfocytową z pewnością pomoże chorym i ich bliskim w edukacji, a także w codziennym życiu z przewlekłą białaczką limfocytową.

prof. dr hab. n. med. Wiesław Wiktor Jędrzejczak
konsultant krajowy w dziedzinie hematologii

Polska Koalicja Pacjentów Onkologicznych utworzyła **grupę wsparcia dla chorych z przewlekłą białaczką limfocytową i ich bliskich**. Celem grupy jest poszerzenie wiedzy na temat tej choroby, nowoczesnego leczenia, podniesienie jakości życia pacjentów z PBL, a przede wszystkim wzajemne wsparcie.

ZAPRASZAMY DO KONTAKTU!

mail: info@pkopo.pl tel. **22 428 36 31**

PRZEWLEKŁA BIAŁACZKA LIMFOCYTOWA (PBL) BEZ TAJEMNIC

ODPOWIEDZI NA NAJCZĘŚCIEJ ZADAWANE PYTANIA

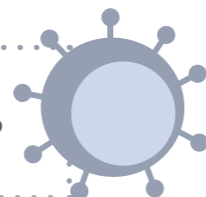
Polska Koalicja
Pacjentów Onkologicznych



Co to jest przewlekła białaczka limfocytowa (PBL)?

Białaczka to nowotwór, który powstaje w wyniku mutacji jednej komórki układu krwiotwórczego lub limfoidalnego i jest potomstwem tej jednej komórki. W zależności od tego jaka komórka ulegnie tej mutacji i jak szybko się rozwija ma on różny charakter i nazwę.

Przewlekła białaczka limfocytowa jest wolno postępującym nowotworem powstającym w wyniku **mutacji komórki z jednego rodzaju limfocytów, zwanych limfocytami B.**



Kto choruje na przewlekłą białaczkę limfocytową?

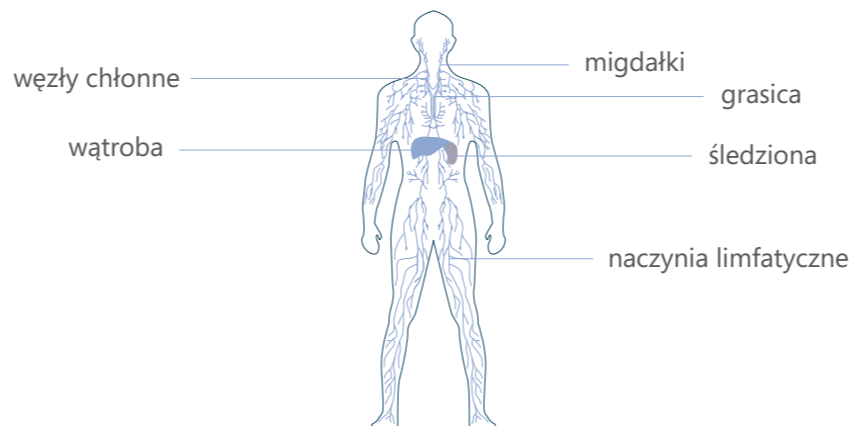
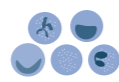
Przewlekła białaczka limfocytowa jest najczęstszą postacią białaczki i **dotyczy wyłącznie osób dorosłych**: stanowi 25–30%¹ wszystkich białaczek. Nie chorują na nią dzieci. Osoby powyżej 65. roku życia stanowią ponad 70% chorych². W Polsce średnia wieku zdiagnozowania przewlekłej białaczki limfocytowej u mężczyzn to 66 lat, a u kobiet 63³. **Występuje 1,5–2 razy częściej u mężczyzn niż u kobiet**⁴.

Jakie zmiany zachodzą w organizmie?

Przewlekła białaczka limfocytowa jest rodzajem nowotworu, w którym **nieprawidłowe limfocyty B żyją dłużej niż normalnie i gromadzą się we krwi, szpiku kostnym oraz w węzłach chłonnych i śledzionie**. Szpik kostny to miejsce powstawania elementów morfotycznych krwi tj. krwinek białych, czerwonych, czy płytek krwi. Czasami te komórki są tylko w węzłach chłonnych i taką odmianę przewlekłej białaczki limfocytowej nazywamy chłoniakiem z małych komórek.

Nieprawidłowe komórki zajmują miejsce innych typów komórek szpiku kostnego, uniemożliwiając produkcję:

- ♦ **czerwonych krwinek** transportujących tlen,
- ♦ zdrowych **białych krwinek** zwalczających infekcje,
- ♦ **płytek krwi** niezbędnych do krzepnięcia krwi.



UKŁAD LIMFATYCZNY

Jakie są objawy przewlekłej białaczki limfocytowej?

Przebieg przewlekłej białaczki limfocytowej jest zróżnicowany i często bezobjawowy.

Pierwsze objawy choroby są niespecyficzne i mogą obejmować:

- ♦ **osłabienie,**
- ♦ **zmęczenie** (z powodu niskiego poziomu czerwonych krwinek),
- ♦ **podwyższoną temperaturę ciała** utrzymującą się dłużej niż 2 tygodnie,
- ♦ **bóle głowy.**

Ponadto mogą występować takie objawy jak:

- ♦ niebolesne **powiększenie węzłów chłonnych** (podżuchwowych, szyjnych, potylicznych, nadobojczykowych, pachowych lub pachwinowych),
- ♦ **ból brzucha** i poczucie pełności wywołane powiększoną śledzioną,
- ♦ częstsze i nawracające **infekcje** (z powodu niedoboru zdrowych białych krwinek),
- ♦ **siniaki i wybroczyny** oraz **krwawienia z nosa, dziąseł** (z powodu niskiego poziomu płytek krwi),
- ♦ **utrata masy ciała** (większa niż 10% w czasie 6 miesięcy)¹,
- ♦ **poty nocne** (występują u około 10% chorych)¹.

Okolo 30% pacjentów w chwili rozpoznania nie ma objawów i większość z nich nie wymaga żadnego leczenia⁵. W tym okresie choroba jest wykrywana przypadkowo, podczas rutynowej kontroli morfologii krwi.

30%

Jak rozpoznajemy przewlekłą białaczkę limfocytową?

Podstawowym kryterium rozpoznania tej choroby jest **stwierdzenie we krwi obwodowej podwyższonej liczby jednego rodzaju białych krwinek tj. limfocytów B w liczbie powyżej 5 G/l**. W trakcie diagnostyki lekarz może zlecić także dodatkowe badania np.: biopsja szpiku, badanie USG jamy brzusznej, badanie biochemiczne surowicy krwi czy badanie cytogenetyczne w zakresie zaburzeń w obrębie materiału genetycznego (obecność delekcji chromosomu 17p i inne) Stwierdzenie tych zaburzeń jest istotne przy wyborze właściwej terapii. Czasami konieczne jest pobranie i zbadanie powiększonego węzła chłonnego.

Kiedy trzeba zacząć leczenie?

Osoby we wczesnym stadium choroby są obserwowane i wzywane do poradni raz na jakiś czas (zwykle co 3 miesiące). **Wyjątkowo, w tej chorobie nowotworowej wcześniejsze rozpoczęcie leczenia nie wpływa na los chorego**. Jednak wtedy, kiedy choroba jest lub staje się zaawansowana i ulega szybkiej progresji to trzeba ją leczyć. Przykładowo, jeśli liczba nieprawidłowych komórek jest duża i podwaja się szybciej niż co 6 miesięcy, kiedy bardzo powiększone są węzły chłonne lub śledziona, kiedy choroba powoduje znaczne niedobory prawidłowych komórek tj. niedokrwistość, małopłytkowość czy neutropenię.

Jakie są możliwości leczenia pacjentów z PBL?

Możliwości zależą od wielu czynników:

- ♦ stadium choroby (stopień zaawansowania),
- ♦ występujących objawów, wieku chorego,
- ♦ występowania chorób towarzyszących (np. niewydolność nerek),
- ♦ odpowiedzi na leczenie,
- ♦ czasu wystąpienia nawrotu choroby,
- ♦ stwierdzonych zaburzeń genetycznych (np. obecność nieprawidłowości zwanej delecją 17p w badaniu cytogenetycznym).

Jeśli konieczne jest rozpoczęcie leczenia z reguły zaczyna się **od chemioterapii skojarzonej z immunoterapią**, co może powodować nawet kilkuletnie remisje. Jeśli jednak choroba jest lub staje się oporna konieczne mogą być **terapię celowane** oraz **przeszczepienie komórek macierzystych**.