

## Sprawozdanie z Kongresu

W dniach od 6-9 września bieżącego roku w Neapolu odbył się Międzynarodowy Kongres TSC, na którym obecni byli przedstawiciele polskiego Stowarzyszenia Chorych na Stwardnienie Guzowate. Konferencja ta zorganizowana była przez włoskie stowarzyszenie TSC-Associazione Sclerosi Tuberosa onlus. Głównym celem Kongresu było: przedstawienie środowisku TSC (pacjentom i ich rodzinom, naukowcom, lekarzom, psychologom, pedagogom) najnowszych globalnych informacji na temat choroby.

Pierwszy dzień rozpoczął się ogólną rejestracją uczestników i powitaniem. Wypowiadali się między innymi, burmistrz Neapolu (Luigi de Magistris), przewodnicząca Associazione Sclerosi Tuberosa (Velia Maria Lapadula) i przedstawiciele rodzin chorych na TSC z różnych regionów Włoch. Na rozpoczęcie Kongresu przygotowali również wykłady profesorowie Generoso Andria i Martino Ruggieri. Obaj wykładowcy specjalizują się w leczeniu chorych na stwardnienie guzowate we Włoszech. Ich wykłady przedstawiły słuchaczom nowe doniesienia ze „świata” chorób rzadkich oraz historię TSC. Pierwszy dzień Kongresu zakończył się krótkim filmem przedstawiającym widzom codzienne problemy ludzi dotkniętych TSC, w którym jako aktorzy wystąpili chorzy.

Drugi dzień Kongresu wypełniony był naukowymi doniesieniami o chorobie oraz prezentacjami najnowszych wyników badań w dziedzinie TSC z całego świata. Tematyka dotyczyła zarówno klinicznych objawów choroby jak i genetyki, zalecanych terapii, problemów z zachowaniem oraz wsparcia dla pacjentów i rodzin. Wykłady i prezentacje przeplatane były wystąpieniami pacjentów i ich rodziców. W ten sposób przedstawiano indywidualną walkę z chorobą danych osób. Miało to na celu wsparcie innych obecnych na konferencji rodzin oraz podkreślenie jak bardzo ważni w walce z TSC są nie tylko specjaliści ale także (a niektórzy uważają, że przede wszystkim) pacjenci i ich rodziny.

Jeden z tematów poruszanych tego dnia, to problemy zaburzeń zachowania u pacjentów z TSC. Temat ten przedstawiał prof. Peter Newberry z Carol & James Herscot Center for Tuberos Sclerosis w Bostonie, USA. Według badań, lęk jest najczęściej występującym objawem psychicznym u chorych na TSC. Wielu chorych cierpi również na depresję, labilność nastrojów, problemy z nawiązywaniem kontaktów z innymi oraz na ADHD. Z 241 pacjentów biorących udział w opisywanym przez prof. Newberry badaniu, 66 procent cierpiało na co najmniej jeden objaw psychiczny, a 37 procent na więcej niż jeden. Zachowania, które również można zaliczyć do tych najczęściej występujących i stwarzających trudności w codziennym funkcjonowaniu chorych na TSC, to agresja i samoagresja. Z tych wszystkich względów, chorzy na TSC często są odizolowani od otoczenia, co pogłębia ich stany lękowe i depresyjne oraz zaostrza związane z nimi agresywne zachowania. Ponieważ problemy emocjonalne i zaburzenia zachowań chorych na TSC w bardzo negatywny sposób wpływają na jakość życia tych osób i ich najbliższych, objawy te leczy się zarówno farmakologicznie jak i terapeutycznie, przez psychologów, psychiatrów i neurologów wyspecjalizowanych w TSC. Pacjenci i ich rodziny powinni również mieć dostęp do odpowiedniego wsparcia społecznego. (Uwaga: w przypadku leczenia farmakologicznego należy zachować ostrożność ze względu na możliwość interakcji z lekami przeciwpadaczkowymi.)

Równie interesujące były wykłady o objawach w płucach-LAM. Przedstawione były objawy LAM oraz wskazania diagnostyczne. Kobiety w wieku lat osiemnastu powinny mieć wykonaną tomografię komputerową a później (jeśli badani nie wykaże zmian typu LAM) między 34 a 40 rokiem życia. Ponieważ LAM jest objawem TSC znacznie częściej występującym u kobiet niż u mężczyzn, to u mężczyzn badania robi się w zależności od objawów występujących w układzie oddechowym. Badania kliniczne nad everolimusem i sirolimusem wykazują znaczną poprawę objawów płucnych u pacjentów z TSC. Co ważniejsze, poprawa ta utrzymuje się. Należy jednak pamiętać, że na razie wyniki znane są jedynie od czasu rozpoczęcia badań, więc nie znane są jeszcze skutki długoterminowe u pacjentów z TSC chorych na LAM. Wszystko wskazuje jednak na to, że pomyślne rezultaty terapii będą się utrzymywały.

Bardzo ważnym wydarzeniem drugiego dnia było spotkanie europejskich stowarzyszeń TSC, na którym oficjalnie powstała europejska organizacja TSC – ETSC. Jest to organizacja zarejestrowana w Niemczech, do której należą stowarzyszenia chorych na TSC z trzynastu europejskich państw,, w tym również Polska. Na pierwszym naszym spotkaniu odbyły się wybory do zarządu. Wybrani zostali przedstawiciele następujących państw: Niemiec, Szwecji, Włoch, Anglii, Danii i Portugalii. Na początek, powołany zarząd (z pomocą członków) ma za zadanie uruchomić stronę internetową, stworzyć newsletter i wybrać logo. E-TSC stawia sobie za główny cel polepszenie sytuacji chorych w Europie. Dzień zakończył się uroczystym toastem na powitanie nowo-powstałej organizacji. Podczas uroczystości wszyscy zdmuchnęliśmy symboliczną świeczkę na inauguracyjnym torcie.

Wykłady podczas trzeciego dnia Kongresu zawierały wiele informacji dotyczących badań klinicznych nad inhibitorami m-TOR. Prof. Neal Franz oraz Prof. John Bissler z Children's Hospital Medical Center w Cincinnati, Ohio w USA przedstawili w swoich wykładach statystyki na temat skutków ubocznych u pacjentów biorących udział w badaniach EXIST-1 i EXIST-2 w ich klinice. Pomimo często występujących skutków ubocznych takich jak : infekcje, objawy skórne, zaburzenia żołądkowo-jelitowe, zaburzenia ze strony układu oddechowego i płuc, przy zapewnieniu odpowiedniej opieki medycznej nie ma konieczności odstawienia leku. Pacjenci na Everolimusie muszą więc być pod stałą kompleksową kontrolą lekarską. Dotychczas na podstawie badań wiadomo, że u znacznej ilości pacjentów na Ewerolimusie można spodziewać się: zmniejszenia guzów SEGA w mózgu i AML w nerkach; zmniejszenia się częstotliwości napadów padaczkowych; poprawy jakości życia, ograniczenia problemów związanych z zaburzeniami zachowań oraz złagodzenia objawów skórnych. Ewerolimus musi być jeszcze zbadany pod kątem optymalnych dawek.

Prof. Petrus De Vries z Uniwersytetu z Cape Town w Południowej Afryce wypowiadał się na temat nowych ustaleń z 2012 roku dotyczących TAND-TSC Associated Neuropsychiatric Disorders czyli neuro-psychiatrycznych schorzeń, towarzyszących TSC. Według tych ustaleń, każdy pacjent z TSC powinien być skontrolowany pod kątem TAND podczas każdej wizyty w klinice TSC. Niestety na dzień dzisiejszy ponad 80 % chorych na TSC odczuwa dolegliwości neuro-psychiatryczne , a zaledwie ok. 20 % z nich ma diagnozy i odpowiednie leczenie. Prof.DeVries przedstawił również metody badań diagnostycznych i sposoby leczenia. Przypomniał, iż leczeniu farmakologicznemu zaburzeń neuro-psychiatrycznych zawsze musi równolegle towarzyszyć odpowiednie leczenie psychoterapeutyczne.

*W ostatnim dniu Kongresu odbyło się spotkanie międzynarodowego stowarzyszenia TSC- TSCI (Tuberous Sclerosis Complex International). Omówiony został plan działań organizacji i przedsięwzięć na przyszły rok. Stworzona została również Grupa Robocza, do której przystąpiła Polska. Na spotkaniu poinformowano nas o planowanej na koniec roku publikacji, będącej rodzajem przewodnika po chorobie, a zawierającej najnowsze zalecenia diagnostyczne i standardy lecznicze dla TSC. Publikacja ta oparta będzie na wskazaniach, opiniach międzynarodowej grupy lekarzy i naukowców, specjalizujących się w TSC. Zawarte informacje będą służyły lekarzom, pacjentom i ich opiekunom jako poradnik, do prawidłowego leczenia i właściwego postępowania z chorym na TSC. Intencja Komisji ekspertów, powołanej do napisania tej publikacji, jest opublikowanie jej w taki sposób by miała do niej dostęp społeczność TSC (środowisko medyczne, pacjenci, opiekunowie) na całym świecie.*

*Mam nadzieję, że powyższy krótki reportaż z Kongresu w Neapolu pokazał, jak bardzo ważna dla rozwoju wiedzy o TSC i postępu w leczeniu jest międzynarodowa współpraca pacjentów, rodzin, lekarzy i naukowców. Dla nas, obecnych na Kongresie, ten szczególny duch wspólnoty był odczuwalny na każdym kroku. Jako stowarzyszenie powinniśmy zrobić wszystko aby wspólnie z innymi państwami działać na rzecz chorych na TSC, dążąc do zmieniania ich obecnej sytuacji na lepszą, zarówno w Polsce jak i na świecie.*