

Niepozorne objawy, poważna diagnoza. Co trzeba wiedzieć o mielofibrozie?

Rozmowa z prof. dr hab. n. med. Joanną Górą-Tybor, kierownikiem Oddziału Hematoonkologii z Pododdziałem Chemioterapii Diennej w Wojewódzkim Wielospecjalistycznym Centrum Onkologii i Traumatologii im. Mikołaja Kopernika w Łodzi, Uniwersytet Medyczny w Łodzi.

Rozmawiać dzisiaj będziemy o chorobie rzadkiej i mało znanej. Czym jest mielofibroza?

Mielofibroza to rzadka choroba nowotworowa, z grupy tzw. nowotworów mieloproliferacyjnych. Występuje u około 0,5–1 osoby na 100 tysięcy rocznie. Ponieważ jednak pacjenci często żyją z nią wiele lat, niemal każdy hematolog ma w swojej poradni kilku takich chorych.

Istotą mielofibrozy jest włóknienie szpiku kostnego, które wywołują substancje (cytokiny) wydzielane przez nieprawidłowe prekursorzy płytek krwi – megakariocyty. W efekcie szpik przestaje prawidłowo funkcjonować, a proces krwiotworzenia przenosi się do innych narządów, głównie do śledziony. Ta się powiększa, co może powodować ból, uczucie pełności czy brak apetytu – typowe objawy zaawansowanej postaci choroby.

Da się to przełożyć na taki język, który zrozumie naprawdę każdy z nas?

W szpiku zachodzą nieprawidłowości. Zwykle powstają mutacje genetyczne, w wyniku których rozwijają się nieprawidłowe megakariocyty. Te z kolei wydzielają cytokiny, które wywołują proces włóknienia szpiku. Taki uszkodzony szpik przestaje produkować zdrowe komórki krwi, co prowadzi do wielu problemów. Dodatkowo, organizm próbuje kompensować ten niedobór, przenosząc krwiotworzenie do śledziony, która się powiększa i zaczyna sprawiać dolegliwości.

Kogo dotyka ta choroba? Dlaczego się rozwija?

Nie znamy dokładnych przyczyn. Wiemy, że na pewnym etapie życia dochodzi do mutacji, która może po wielu latach doprowadzić do rozwoju choroby. Najczęściej mielofibroza dotyczy osób w średnim i starszym wieku, ale zdarzają się także zachorowania u osób młodszych – nawet przed 40. rokiem życia.

Mówiła pani Profesor, że to choroba rzadka. Warto jednak znać objawy, na które każdy z nas powinien zwrócić uwagę i skonsultować się z lekarzem. Zatem te pierwsze objawy mielofibrozy – można je w ogóle zauważyć?

Tak, choć są niespecyficzne. Najczęściej to objawy niedokrwistości: osłabienie, spadek tolerancji wysiłku. Jeśli ktoś nagle zauważy, że ma problem z wejściem na drugie piętro, chociaż wcześniej robił to bez wysiłku, powinien się zbadać.

Pojawiają się też objawy tzw. cytokinowe: nocna potliwość (czasem bardzo nasilona), świąd skóry, zmęczenie czy bóle kostne. Często występuje też uczucie pełności w brzuchu,

szczególnie po lewej stronie, związane z powiększoną śledzioną. Może to prowadzić do braku apetytu i konieczności jedzenia kilka razy dziennie małych porcji.

Jakie badania wykonuje się w celu rozpoznania tej choroby?

Podstawowe i bardzo ważne badanie to morfologia krwi obwodowej – warto wykonywać ją raz w roku. W przypadku mielofibrozy często występuje niedokrwistość, a także nadpłytkowość lub małopłytkowość. Rozmaz krwi, czyli ocena mikroskopowa, może ujawnić charakterystyczne zmiany: krwinki w kształcie łez czy obecność erytroblastów, czyli niedojrzałych krwinek czerwonych. To ważne wskazówki diagnostyczne.

Czy mielofibroza może być dziedziczna?

Nie, nie jest chorobą dziedziczną. Co prawda w rodzinach osób z nowotworami mieloproliferacyjnymi może występować nieco większa skłonność do tych chorób, ale mutacje w mielofibrozie są nabyte, a nie dziedziczne. Osoby chore na mielofibrozę mogą być spokojne o los swoich dzieci.

Czy jednak istnieją czynniki, które mogą zwiększać ryzyko mielofibrozy? Na przykład środowiskowe?

Być może, ale dotychczas ich nie zidentyfikowano. Dużo mówi się dziś o tzw. klonalnej hematopoezie – to zjawisko, w którym w populacji, szczególnie u osób starszych, pojawiają się klony komórek z mutacjami charakterystycznymi dla nowotworów mieloproliferacyjnych. U większości osób nie prowadzi to do choroby, ale u niektórych – tak. Nie wiemy jednak, dlaczego tak się dzieje i co wywołuje te mutacje.

Jak przebiega rozwój mielofibrozy?

Choroba może mieć różne fazy zaawansowania. W fazach wczesnych, mniej nasilonych, pacjenci mogą żyć wiele lat bez objawów. Natomiast w bardziej zaawansowanych przypadkach – z dużą śledzioną, niedokrwistością i objawami ogólnymi – choroba znacząco skraca przeżycie i wymaga pilnych decyzji terapeutycznych.

Jak się dziś leczy mielofibrozę?

Terapia zależy od zaawansowania choroby. W łagodnych przypadkach wystarcza obserwacja. W bardziej zaawansowanych stosujemy leki – przede wszystkim inhibitory kinazy JAK, takie jak *ruksolitynib* i *fedratynib*. Działają objawowo: zmniejszają śledzionę i łagodzą dolegliwości. Niestety, nie leczą przyczyny choroby, i z czasem ich skuteczność może słabnąć.

Jedyną metodą, która może wyleczyć pacjenta, jest przeszczep szpiku od dawcy. To jednak bardzo trudny i obciążający zabieg – szczególnie, że zwłóknienie szpiku utrudnia wszczęcie nowego, zdrowego szpiku. Dlatego decyzję o transplantacji podejmujemy wspólnie z pacjentem, rozważając wszystkie „za” i „przeciw”.

Jeśli słyszymy o transfuzjach i przeszczepach, to zapewne jest to leczenie bardzo wyczerpujące pacjentów?

Zdecydowanie. Transplantacje niosą ryzyko ciężkich powikłań, a transfuzje – choć oczywiście nieporównanie mniej inwazyjne – są bardzo uciążliwe. Nawet jeśli możemy pacjenta wypisać do domu tego samego dnia, to nadal wymaga on częstych hospitalizacji. Problemem jest także przeładowanie żelazem, które może uszkadzać narządy wewnętrzne.

Medycyna zmienia się właściwie z miesiąca na miesiąc. Docierają do nas informacje o nowych lekach. Czy tak jest również w przypadku mielofibrozy?

Owszem. Mamy już dwa leki refundowane, trzeci, *momelotynib*, prawdopodobnie niedługo zostanie dopuszczony. Różni się tym, że dodatkowo wspiera krwiotworzenie i nie pogłębia niedokrwistości, jak robią to dwa pozostałe leki. Poza tym prowadzi się wiele badań klinicznych nad nowymi terapiami.

Jak wygląda codzienność pacjentów z mielofibrozą? Czy mogą wyjeżdżać do sanatoriów? Czy mogą prowadzić aktywny tryb życia?

Pacjenci z łagodniejszą postacią choroby mogą prowadzić normalne życie. Problemy pojawiają się przy zależności od transfuzji – częste wizyty w szpitalu, przeładowanie żelazem. Jeśli chodzi o sanatoria – niestety, w Polsce chorzy onkologiczni nie są kwalifikowani do leczenia uzdrowskiego, mimo że nie ma ku temu przeciwwskazań. Lekarze często wystawiają takie opinie, ale obecne przepisy uniemożliwiają ten rodzaj rehabilitacji.

Na koniec, też ważne, szczepienia. Czy chorzy na mielofibrozę powinni się szczepić?

Zdecydowanie tak. Powinni szczepić się co roku przeciw grypie, a także przeciw pneumokokom i półpaścowi.

Bardzo dziękujemy.

Quo vadis medicina?



Autoryzowany wywiad prasowy przygotowany przez Stowarzyszenie Dziennikarze dla Zdrowia w związku z warsztatami naukowo-edukacyjnymi pt. „Pacjenci hematoonkologiczni – wyzwania i nadzieje”. Czerwiec 2025