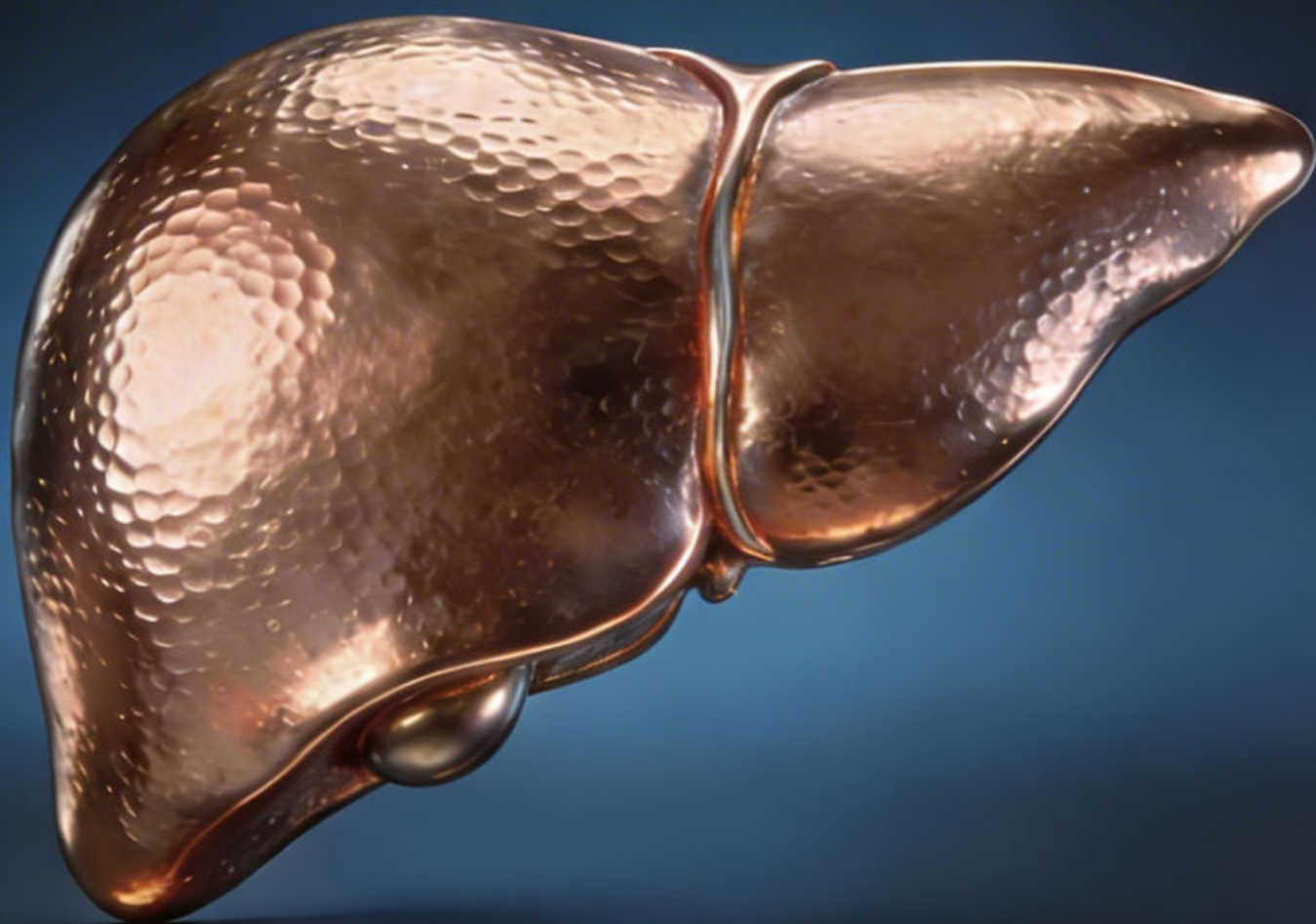


Międzynarodowe wytyczne w chorobie Wilsona



*Transfer wiedzy i standaryzacja praktyki
klinicznej z kluczowym udziałem IPCZD
w tworzeniu międzynarodowych
wytycznych dla Choroby Wilsona*

Choroba Wilsona występuje w stosunku 1 do 30 tys. osób zdrowych. W Polsce choruje na nią około 1,2 tys. osób.

Choroba Wilsona to rzadkie schorzenie genetyczne (mutacja ATP7B), prowadzące do toksycznego gromadzenia miedzi w wątrobie i mózgu. Nieleczona skutkuje zaburzeniami neuropsychiatrycznymi, ciężką niepełnosprawnością, koniecznością przeszczepienia wątroby lub śmiercią.

Dzięki badaniom Zespołu Instytutu „Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka”, lekarze otrzymali kompleksowe narzędzie do przeprowadzenia diagnostyki i leczenia choroby Wilsona u dzieci jeszcze w fazie bezobjawowej.

Kluczowym osiągnięciem naukowym było opublikowanie w 2018 r. pod kierownictwem prof. Piotra Sochy pierwszych międzynarodowych wytycznych diagnostyki i leczenia choroby Wilsona u dzieci, szeroko stosowanych w praktyce klinicznej. Konsekwencją tego osiągnięcia było liderowanie prac nad wytycznymi EASL-ERN 2025, które stanowią najważniejszy światowy standard diagnostyki i leczenia choroby Wilsona w postaci pediatrycznej, hepatologicznej oraz neurologicznej.

Zespół IPCZD wprowadził radykalne zmiany w diagnostyce różnicowej. Brał udział w odkryciu i opisanu dwóch nowych jednostek chorobowych (niedobór fosfoglukomutazy I oraz V-ATPazy) i wykazał rolę mikrotelekcji w patogenezie choroby Wilsona. Opisał częstość występowania autooprzeciwciał w chorobie Wilsona oraz wskazał na ograniczenia wartości diagnostycznej badań biochemicznych u małych dzieci. Praca naukowców prowadzi do poprawy wczesnej diagnostyki choroby w fazie bezobjawowej oraz zapobiega poważnym błędom rozpoznania (np. AIH zamiast choroby Wilsona) i leczenia.

Naukowcy IPCZD dokonali oceny skuteczności leczenia u najmłodszych dzieci D-penicylaminą i preparatami cynku oraz wskazali szereg działań ubocznych rutynowo stosowanych w terapii preparatów cynku. Terapia u małych dzieci wymaga ścisłego monitorowania: parametrów wątrobowych, morfologii, wskaźników miedzi oraz dostosowania dawki do masy ciała. Wczesne wdrożenie leczenia zapobiega postępowi choroby i poprawia rokowanie.

Krytycznym momentem w życiu pacjentów jest dorastanie i przejście pod opiekę lekarzy dla dorosłych. W tej fazie rośnie ryzyko odstawienia leków i prób samobójczych.

Analiza psychologiczna wykazała, że na jakość życia pacjentów z chorobą Wilsona korzystnie wpływa umiarkowana ekspresja emocji (np. wyrażanie zamiast tłumienia złości). Badania dowodzą, że włączenie opieki koordynowanej (medycznej, psychologicznej i psychiatrycznej) do rutynowej terapii jest niezbędne dla poprawy skuteczności leczenia i dobrostanu pacjentów.

IPCZD kształtuje globalną infrastrukturę badawczą i metodologiczną poprzez współtworzenie Międzynarodowego Rejestru Choroby Wilsona (iWD Registry), co pozwala na generowanie dowodów klinicznych z rzeczywistej praktyki medycznej (RWE).

Badacze Instytutu aktywnie wspierają organizacje pacjenckie w pracach nad zmianami legislacyjnymi w Sejmie RP poprzez udział w obradach Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich. Zapewniają wysoko wyspecjalizowane wsparcie eksperckie w podnoszeniu świadomości społecznej oraz rozwiązywaniu problemów pacjentów i ich rodzin.

IPCZD odegrał kluczową rolę w poprawie diagnostyki, leczenia i jakości życia pacjentów z chorobą Wilsona. Dzięki badaniom Zespołu znacząco wzrosła wykrywalność tej choroby u dzieci w fazie bezobjawowej. Wieloośrodkowa i interdyscyplinarna współpraca (np. Instytut Onkologii, Instytut Psychiatrii i Neurologii, ośrodki w Muenster, Essen czy Monachium) zaowocowała wydaniem pierwszych międzynarodowych wytycznych dotyczących diagnostyki i terapii choroby Wilsona.

IPCZD jako ośrodek ekspercki przewodził pracom nad standardami EASL-ERN, które stały się globalnym wzorcem postępowania.



Publikacje:

Socha, P., Jańczyk, W., Dhawan, A., Baumann, U., D'Antiga, L., Tanner, S., et al. (2018).

Wilson's disease in children: A position paper by the Hepatology Committee of the European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition.

Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition, 66(2), 334–344.

<https://doi.org/10.1097/MPG.0000000000001787>

Socha, P., et al. (2025).

EASL-ERN clinical practice guidelines on Wilson's disease.

Journal of Hepatology, 82(4), 690–728.

<https://doi.org/10.1016/j.jhep.2024.11.00>



Zespół IPCZD biorący udział w badaniach nad chorobą Wilsona:

- prof. dr hab. n. med. Piotr Socha;
- prof. dr hab. n. wet. Elżbieta Czarnowska;
- dr hab. n. med. i n. o zdr. Joanna Bierła, prof. IPCZD
- dr n. med. Wojciech Jańczyk;
- dr n. farm. Aldona Wierzbicka-Rucińska;
- dr n. hum. Anna Jakubowska-Winecka;
- dr n. med. i n. o zdr. Kamil Janowski;
- dr n. med. Magdalena Naorniakowska;
- dr n. med. Anna Wiernicka;
- mgr Marta Biernacka;
- dr n. med. Maciej Dądałski.