

# 0 chorobie Niemann-Picka

**Choroba Niemann-Picka** należy do grupy chorób dziedzicznych metabolicznych, w której szkodliwe ilości tłustej substancji (lipidy) gromadzą się w śledzionie, wątrobie, płucach, szpiku kostnym i mózgu. Ze względu na przebieg oraz objawy jakie choroba wywołuje, często nazywana jest **dziecięcym Alzheimerem**.

[> Przejdź do strony zawierającej informacje szczegółowe na temat choroby Niemann-Picka.](#)

Jako pierwszy w 1914 roku opisał tę chorobę niemiecki pediatra Albert Niemann. Badał przypadek małego dziecka z powiększoną wątrobą i śledzioną, powiększonymi gruczołami chłonnymi i nabrzmiąłą, pociemniałą skórą twarzy. Nieco później, w 1920 roku, Luddwick Pick badał tkanki w podobnych przypadkach. To dostarczyło dowodów na istnienie nowej jednostki chorobowej, odmiennej od tych poprzednio opisanych.

U chorych na chorobę Niemann-Picka z powodu defektu genetycznego organizm nie produkuje żadnego, bądź jedynie nieznaczne ilości enzymów potrzebnych do prawidłowej gospodarki lipidowej. Wyróżniamy cztery typy choroby posiadające różny przebieg w zależności od wieku pacjenta, w którym się ona uaktywniła: typ A, B, C i D.

Choroba ujawnia się u dzieci rodziców, u których występuje określona wada genetyczna i tylko w przypadku, gdy oboje z nich są nią obciążeni. Jeśli jedno z rodziców nie posiada wadliwego genu, choroba nie rozwinię się u dzieci. Dlatego praktycznie nie istnieją metody profilaktyczne i **nie można stwierdzić ryzyka wystąpienia choroby bez przeprowadzenia specjalistycznych badań diagnostycznych**.

**Czasem choroba pozostaje w ukryciu bardzo długo** i pojawia się dopiero w wieku dojrzewania lub jeszcze później. Postępujące uszkodzenie mózgu może być obszerne i powodować niezdolność do spoglądania do góry i w dół, trudności w chodzeniu i

przełykaniu oraz utratę wzroku i słuchu. Stopniowo choroba prowadzi do śmierci.

Choroba ta jest bardzo zróżnicowana jeżeli chodzi o objawy, które powoduje. Ważne jest, aby rodzice nowo zdiagnozowanego dziecka pamiętali o tej różnorodności. Istnieje wiele możliwych objawów, ale to nie oznacza, że dziecko będzie miało je wszystkie lub że będą one bardzo nasilone.

Do niedawna nie była znana żadna skuteczna metoda leczenia choroby Niemann-Picka. Obecnie w wielu krajach, w tym w krajach Unii Europejskiej, preparat o nazwie **Zavesca (Miglustat) jest z powodzeniem stosowany w leczeniu chorych na chorobę Niemann-Picka typu C**. U większości chorych obserwuje się spowolnienie postępu choroby lub całkowite jego zatrzymanie. Niektóre objawy wywołane chorobą powoli ustępują. Preparat Zavesca stosuje się również w leczeniu innej rzadkiej choroby – choroby Gauchera. Od 18 października 2000 r. preparat Zavesca jest oznaczony jako tak zwany „lek sierocy” (lek stosowany w leczeniu rzadkich chorób).

**W marcu 2011 Agencja Oceny Technologii Medycznych zarekomendowała finansowanie ze środków publicznych świadczenia opieki zdrowotnej „leczenie choroby Niemann-Picka typu C z zastosowaniem substancji czynnej miglustat (Zavesca®) w ramach programu zdrowotnego”, przez okres 3 lat ([kliknij aby przeczytać treść rekomendacji](#)). Niestety do dnia dzisiejszego program zdrowotny nie został uruchomiony.** Aktualna cena jednego opakowania tego leku to **11 300 USD**. W zależności od masy ciała chorego miesięczne koszty leczenia kształtują się w granicach **od 25 do 75 tysięcy złotych**.

*Dodane 1 lutego 2015:*

W kilku ośrodkach na świecie prowadzone są badania naukowe mające na celu znalezienie nowych, skuteczniejszych i być może tańszych metod leczenia choroby Niemann-Picka typu C. Informacje na temat najbardziej zaawansowanych projektów

przedstawiamy w [specjalnym wpisie poświęconym temu zagadnieniu \(kliknij aby przeczytać\)](#).

> [Przejdź do strony zawierającej informacje szczegółowe na temat choroby Niemann-Picka.](#)