SARKOIDOZA - INFORMACJA DLA PACJENTA

**Na co choruję***?*

Właśnie dowiedziałaś (dowiedziałeś) się, że chorujesz na sarkoidozę, lub Twój lekarz podejrzewa tę chorobę. Sarkoidoza jest przewlekłą chorobą zapalną. Oznacza to, że w Twoim organizmie doszło do powstania skupisk komórek zapalnych, tworzących tak zwaną ziarninę sarkoidalną, a wydzielane przez te komórki substancje podtrzymują stan zapalny. Zmiany chorobowe powstają najczęściej w węzłach chłonnych zlokalizowanych w klatce piersiowej (wnękach płuc oraz w śródpiersiu), ale mogą być zajęte inne narządy, takie jak skóra, inne węzły chłonne, serce, oczy, narządy jamy brzusznej, kości, ślinianki, przewód pokarmowy, piersi, narządy płciowe i inne narządy wewnętrzne.

Sarkoidoza jest rzadką chorobą. Może pojawić się w każdym wieku, ale najczęściej chorują młodzi dorośli.

**Dlaczego choruję?**

 Przyczyna jest nieznana. Na zachorowanie mają wpływ czynniki genetyczne.

 Nie udowodniono jednoznacznie, aby wykonywanie konkretnego zawodu, przebywanie w określonym środowisku lub narażenie na konkretne czynniki szkodliwe było powodem zachorowania. Dlatego w żaden sposób, prowadząc inny styl życia lub uprawiając inny zawód nie mogłaś (mogłeś) zapobiec zachorowaniu.

**Jakie są objawy sarkoidozy?**

Wielu chorych nie zgłasza żadnych objawów. Choroba może być wykryta przypadkowo.

 Wielu chorych zgłasza nietypowe objawy, jak bóle stawów, kości, osłabienie, apatia, wzmożona potliwość, stany podgorączkowe, bezsenność.

 Najczęstsze objawy spowodowane zmianami w układzie oddechowym to suchy, napadowy kaszel, duszność przy wysiłku, bóle i dyskomfort w klatce piersiowej, zwykle bez związku z wysiłkiem.

 U co piątego pacjenta sarkoidoza rozpoczyna się ostrymi objawami – gorączką, bólem i obrzękiem stawów skokowych, tkliwymi lub bolesnymi guzami tkanki podskórnej o czerwonym zabarwieniu (tak zwany rumień guzowaty). Zmiany występują najczęściej na podudziach i stopach. Te objawy tworzą tak zwany zespół Loefgrena i najczęściej pojawiają się u ludzi młodych. Rokowanie u tych chorych jest bardzo dobre.

 U chorych z zajęciem innych narządów na pierwszy plan mogą wysunąć się objawy charakterystyczne dla konkretnego narządu lub układu, na przykład serca, układu nerwowego, zaburzenia widzenia, objawy ogólne. Z tego powodu chorzy na sarkoidozę często trafiają najpierw do innych niż pulmonolodzy specjalistów – do reumatologów, laryngologów, okulistów, kardiologów, chirurgów ogólnych, chirurgów szczękowych, dermatologów i innych specjalistów.

**Na czym polega diagnostyka?**

 Sarkoidozę rozpoznajemy na podstawie typowego obrazu klinicznego, typowych dla tej choroby zmian radiologicznych (na zdjęciu klatki piersiowej lub tomografii komputerowej), oraz badania biopsyjnego, w którym patomorfolog pod mikroskopem potwierdzi obecność tak zwanych ziarniniaków nabłonkowatokomórkowych.

 Istnieje wiele miejsc, z których można pobierać wycinki, na przykład węzły chłonne śródpiersia, płuco, oskrzela, skóra, węzły chłonne obwodowe, błona śluzowa jamy ustnej, ślinianki i inne narządy, w zależności od dostępności. Najbardziej polecaną metodą jest biopsja igłowa węzłów śródpiersia wykonywana w czasie wziernikowania oskrzeli (bronchofiberoskopii), połączonej z badaniem ultrasonograficznym (badanie EBUS). Stosowana jest u chorych z powiększeniem węzłów chłonnych śródpiersia. W sytuacji, gdy choroba zajmuje głównie płuca poleca się wykonanie biopsji z obwodowych części płuca przez ścianę oskrzeli, przy pomocy kleszczyków biopsyjnych lub wymrażania (tak zwana kriobiopsja). Zabiegi te wykonywane są w tak zwanej premedykacji dożylnej, czyli po podaniu dożylnym leków usypiających, uspokajających i zmniejszających lęk.

W czasie bronchofiberoskopii możemy również wykonać biopsję błony śluzowej oskrzeli, która nie powoduje istotnych powikłań, ale skuteczność diagnostyczna tej metody jest niska. Często proponujemy pacjentom wykonanie tak zwanego płukania oskrzelowo-pęcherzykowego (tak zwany BAL). W czasie bronchoskopii podajemy do jednego z osiemnastu tak zwanych segmentów płuc cztery porcje 50-mililitrowe soli fizjologicznej. Wynik tego badania pozwala na potwierdzenie typowych dla sarkoidozy odchyleń w składzie komórkowym. Badanie to nie zastępuje jednak biopsji.

 Równie ważnym elementem diagnostyki jest wykonanie szeregu badań dodatkowych, których celem jest ocena występowania zmian chorobowych w innych narządach niż węzły chłonne w obrębie klatki piersiowej lub w płucach. Do tych badań należy między innymi: badanie okulistyczne, EKG, USG brzucha, badania laboratoryjne, w tym stężenie wapnia w surowicy, stężenie kreatyniny w surowicy (ocena czynności nerek), morfologia krwi, próby wątrobowe.

**Co mnie czeka, jeśli nie wyrażę zgody na biopsję?**

 W określonych sytuacjach można rozpoznać sarkoidozę tylko na podstawie obrazu klinicznego i oceny zdjęcia klatki piersiowej lub tomografii komputerowej. Dotyczy to chorych z typowymi objawami klinicznymi i gdy ocena zdjęcia lub tomografii komputerowej nie budzi żadnych wątpliwości. Dopuszcza się również odstąpienie od biopsji w sytuacji, gdy zmiany radiologiczne obserwowane są od dłuższego czasu i mają charakter stabilny. W każdej sytuacji decyzję o biopsji podejmuje lekarz wspólnie z pacjentem, po przedstawieniu pacjentowi argumentów za i przeciw. Pacjent ma zawsze prawo odmowy poddania się inwazyjnym badaniom.

 U chorego, u którego zrezygnowano z biopsji istnieje większe ryzyko postawienia błędnego rozpoznania. Może to mieć poważne konsekwencje, ponieważ sarkoidoza wymaga różnicowania z takimi chorobami jak nowotwory krwi, zmiany przerzutowe w płucach, gruźlica, inne choroby śródmiąższowe płuc.

 Istotnym elementem diagnostyki jest ocena czynności płuc. Przy pomocy spirometrii oceniamy objętości płuc, przy pomocy pomiaru dyfuzji – zdolność do przechodzenia gazów oddechowych pomiędzy pęcherzykiem płucnym a światłem naczynia. Lekarz może również zaproponować wykonanie prostego testu wysiłkowego, tak zwanego testu 6-cio minutowego chodu, przy pomocy którego oceniamy wpływ wysiłku fizycznego na parametry oddychania.

**Jakie jest ryzyko związane z procedurami diagnostycznymi?**

Opisane powyżej techniki biopsyjne (biopsja węzłów chłonnych, biopsja kleszczykowa płuca, kriobiopsja) są bezpieczne. Najczęstszym powikłaniem biopsji płuca jest odma opłucnowa (dochodzi do uszkodzenia błony pokrywającej płuco zwanej opłucną, w wyniku czego powietrze gromadzi się pomiędzy płucem a ścianą klatki piersiowej. To powikłanie zdarza się u około 10% chorych poddanych kriobiopsji i około 6% poddanych biopsji kleszczykowej. Najczęściej odma wchłania się sama w ciągu kilku dni, rzadziej trzeba założyć cienką rurkę (dren) do jamy opłucnowej i odessać z niej powietrze. Rzadszym powikłaniem, częściej występującym u chorych poddanych kriobiopsji, jest krwawienie z dróg oddechowych. Technika wykonywania tego zabiegu jest tak opracowana, aby zminimalizować to ryzyko lub aby w razie jego wystąpienia szybko zatamować krwawienie.

Płukanie oskrzelowo-pęcherzykowe (BAL) to zabieg bezpieczny. Po badaniu może wystąpić gorączka i objawy grypopodobne. Objawy te ustępują najpóźniej następnego dnia, a łagodzi je przyjęcie paracetamolu lub innego leku przeciwgorączkowego.

**Czy po ustaleniu rozpoznania będę leczona/leczony?**

Leczenie sarkoidozy polega na podawaniu sterydów, leków immunosupresyjnych (obniżających naturalną odporność) lub tak zwanych leków biologicznych. Leczenie jest zazwyczaj długotrwałe, i najczęściej kontynuowane przez kilka lub kilkanaście miesięcy.

Decyzję o podjęciu leczenia podejmuje lekarz wraz pacjentem. Zmiany w płucach zwykle wykazują tendencję do samoistnego ustępowania (bez leczenia). Dlatego najczęściej przyjmuje się postawę wyczekującą i obserwuje się jedynie przebieg choroby w trakcie kolejnych wizyt. Lekarz zaproponuje Ci rozpoczęcie leczenia, gdy Twoje objawy są bardzo nasilone i utrudniają codzienne funkcjonowanie, gdy stwierdzi zmiany w narządach, które mogą skutkować poważnymi, nieodwracalnymi następstwami, lub gdy zmiany w płucach nasilają się i powodują pojawienie się lub nasilenie objawów (np. duszności, pogorszenia tolerancji wysiłku) i pogorszenie wyników badań oceniających czynność.

**Czy leczenie będzie dobrze tolerowane?**

 Objawy niepożądane związane z długotrwałym przyjmowaniem glikokortykosteroidów (sterydów) to zwiększenie apetytu i przybór masy ciała, zapalenie żołądka, choroba wrzodowa żołądka i dwunastnicy, cukrzyca, osteoporoza, zaburzenia nastroju, zaburzenia snu, zwiększenie skłonności do infekcji. U osób, u których stwierdza się przeciwwskazania do ich stosowania można zastosować leczenie lekiem immunosupresyjnym (na przykład metotreksatem), jednocześnie z niższą dawka sterydów lub bez.

 Leczenie lekami immunosupresyjnymi wiąże się z ryzykiem infekcji, zaburzeń czynności wątroby i uszkodzenia szpiku.

 Z tego powodu leczenie musi być systematycznie monitorowane pod kątem objawów niepożądanych.

**Co mi grozi, jeśli nie podejmę leczenia?**

 Stosowanie leków w sytuacji, gdy nie ma wskazań do leczenia jest błędem i grozi wystąpieniem objawów niepożądanych. W większości przypadków sarkoidozy, jak już wspomniano, leczenie jest zbędne.

Natomiast zaniechanie leczenia w sytuacji, gdy istnieją wskazania do jego wdrożenia grozi powstaniem utrwalonych, nieodwracalnych zmian w zajętych narządach, prowadzących do uszkodzenia funkcji narządu. Na przykład zaniechanie leczenia sarkoidozy narządu wzroku zagraża utratą wzroku, nieleczenie zaburzeń gospodarki wapniowej lub sarkoidozy nerek zagraża niewydolnością tego narządu i koniecznością stosowania dializ.

**Jakie objawy świadczą o progresji (postępie) choroby?**

 W zakresie układu oddechowego objawami zaawansowanych zmian w płucach lub ich nasilenia w czasie jest duszność w podczas wysiłku, pogorszenie tolerancji wysiłku, nasilenie kaszlu. Obiektywna ocena polega na porównawczej analizie wyników badań radiologicznych i badań czynnościowych (spirometrii, dyfuzji), które pozwolą na wykazanie pogorszenia mierzonych parametrów.

Objawy progresji choroby w innych narządach będą specyficzne dla danej lokalizacji narządowej.

**Jak często powinienem odwiedzać swojego lekarza?**

 Typowo wizyty w poradni specjalistycznej powinny być planowane początkowo co 3 lub 6 miesięcy. W sytuacjach, gdy choroba przebiega łagodnie i w dotychczasowych badaniach nie wykazano pogarszania się wyników wizyty można zaplanować rzadziej, na przykład 1x w roku. W trakcie wizyt powtarzane są wybrane badania, najczęściej zdjęcie klatki piersiowej, EKG, badanie okulistyczne i badania krwi.

**Kiedy mogę zaprzestać regularnych wizyt u swojego lekarza?**

 Jeśli Twój lekarz stwierdzi, że choroba ustąpiła lub jej przebieg jest stabilny okresowe wizyty w poradni specjalistycznej powinny być kontynuowane jeszcze przez co najmniej 2 lata. Jeżeli przebieg sarkoidozy był ciężki, występowały nawroty lub było prowadzone leczenie, okresowa ocena specjalistyczna powinna być kontynuowana przez kilka lat, a w najcięższych przypadkach dożywotnio.