*Informacja prasowa*

Warszawa, 23 czerwca 2021 r.

**Kilkumiesięczny Leoś walczy z HLH**

**Jest jedynym dzieckiem w Polsce z mutacją bialleliczną *PRF1***

**Leoś ma tylko 5 miesięcy, a już od 5. tygodnia życia walczy z niezwykle rzadką chorobą. Pierwotny zespół hemofagocytarny (HLH) u chłopca spowodowany jest mutacją genu, który koduje białko niezbędne do prawidłowej odpowiedzi immunologicznej. Na świecie jest tylko kilku Pacjentów z taką mutacją - wszyscy żyją dzięki przeszczepowi szpiku. Leoś jest jedynym dzieckiem w Polsce z taką mutacją. Chłopczyk potrzebuje przeszczepienia szpiku od Dawcy niespokrewnionego, by żyć.**

**HLH- trzy litery, które wstrząsnęły życiem**

Gdy Leoś pojawił się na świecie, jego rodzice - Patrycja i Andrzej z Gdańska - nie kryli szczęścia. Dostał 10/10 w skali Apgar. W domu czekał na niego starszy braciszek - Marceli, a rodzina nie mogła się doczekać, by być razem. Ich radość nie trwała jednak długo. Miesiąc po narodzinach chłopiec zaczął mocno gorączkować. Niestety stan noworodka bardzo szybko się pogarszał, a diagnoza postawiona kilka dni później zmieniła całe ich życie. Leoś cierpi na pierwotny zespół hemofagocytarny (HLH) – rzadki wrodzony defekt odporności, chorobę, która każdego dnia zagraża życiu chłopca. Jedyną szansą na wyleczenie jest przeszczepienie szpiku od niespokrewnionego Dawcy.

***Równo miesiąc po narodzinach Leoś zaczął gorączkować. Wizyta u lekarza rodzinnego nie zwiastowała niczego złego, ot zwykłe przeziębienie. Niestety, gorączka nie spadała i zostaliśmy skierowani do szpitala. Masa wykonanych badań nie dawała jednoznacznej odpowiedzi, co jest przyczyną nawracającej gorączki. Wstępna diagnoza mówiła
o zapaleniu opon mózgowych, jednak nasza lekarz prowadząca nie odpuszczała poszukiwania przyczyny -* mówi Andrzej, tata Leosia.**

Leoś ze wstępną diagnozą HLH został przeniesiony do Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku, na oddział Patologii Wieku Niemowlęcego. Był na skraju niewydolności wielonarządowej, wątroba przestawała pracować. Została wprowadzona agresywna terapia, wykonany szereg badań i ostatecznie potwierdzona diagnoza - pierwotny zespół hemofagocytarny (HLH), spowodowany bialleliczną mutacją genu *PRF1*, który koduje białko niezbędne do prawidłowej odpowiedzi immunologicznej. Doniesienia o pacjentach z tym typem mutacji są nieliczne, pewne jest jednak, że nie mogą żyć bez przeszczepienia szpiku.

**Rzadki, wrodzony defekt regulacji układu odpornościowego**

HLH jest stanem ciężkiego, zagrażającego życiu zapalenia, wywołanego nadmierną, przedłużoną i nieefektywną odpowiedzią immunologiczną. Leczenie i rokowanie uzależnione jest od postaci choroby. W ciężkich przypadkach konieczne jest przeszczepienie szpiku.

***Limfohistiocytoza hemofagocytowa* *(HLH****) to pełna nazwa choroby, którą ma nasz mały Pacjent. Choroba może być - i najczęściej jest - wtórna do różnych nieprawidłowości, np. może rozpoczynać białaczkę czy być powikłaniem ciężkiego złożonego niedoboru odporności. Czasami wiąże się z zakażeniem wirusem EBV, ale bywa także wrodzona, związana z mutacją określonych genów, które kodują białka regulujące układ odpornościowy. I tak jest w przypadku Leosia. W dużym uproszczeniu choroba polega na tym, że organizm nie jest w stanie zniszczyć komórki zainfekowanej. Normalnie jest tak, gdy organizm jest zdrowy i reaguje prawidłowo, że komórka, zakażona wirusem jest niszczona przez układ odpornościowy. A w przypadku Leosia organizm się bardzo stara, wytwarza różne cytokiny, gorączkuje, ale zainfekowana komórka nadal zostaje, bo organizm nie ma białka, które zadałoby ostateczny cios. Nie ma innej możliwości zahamowania tego niż przeszczepienie szpiku, żeby Pacjent wrócił do zdrowia.* ***– tłumaczy dr Joanna Renke z Kliniki Pediatrii, Hematologii i Onkologii Dziecięcej Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku.***

*Nasze leczenie jest zawsze dwutorowe. Najpierw - paradoksalnie - hamujemy odpowiedź immunologiczną Pacjenta. Jeśli nie zrobilibyśmy tego, to śmiertelność chorych byłaby stuprocentowa. Organizm, który nie wytwarza efektywnej odpowiedzi immunologicznej sam siebie wyniszcza. Leczenie podstawowe polega na immunosupresji, która jest agresywna i obciążająca, ale niezbędna do tego, by doprowadzić Pacjenta do przeszczepienia szpiku. Żeby Leoś wyzdrowiał, musi zostać poddany transplantacji* ***–* dodaje dr Joanna Renke.**

**Potrzebny Dawca dla Leosia**

Leoś wymaga przeszczepienia szpiku. Niestety okazało się, że ani rodzice, ani braciszek Marceli, nie mogą pomóc Leosiowi. Aby wyzdrowiał, potrzebny będzie niespokrewniony „bliźniak genetyczny".

***Już wiemy, że potrzebny będzie przeszczep szpiku i że ani ja, ani Patrycja i Marceli nie jesteśmy zgodni z Leosiem. Stan zdrowia naszego synka to jedna wielka sinusoida. Zaczęła się walka z czasem. Ogromna ilość wkłuć, podawanych sterydów, antybiotyków, transfuzje krwi i chemioterapia to codzienność naszego malutkiego Wojownika. Stosowane dotychczas leczenie pozwala utrzymać Leosia przy życiu, jednak nie daje szansy na pełne wyleczenie. Po zakończeniu chemioterapii Leo musi mieć przeszczepiony szpik od Dawcy niespokrewnionego, gdyż jest to dla niego jedyna szansa na życie. Bardzo proszę osoby, które myślą o dołączeniu do bazy Dawców szpiku – nie wahajcie się! Być może ktoś z Was uratuje życie naszego dziecka! –* dodaje Andrzej, tata chłopca.**

* Walkę Leosia z chorobą można śledzić na Facebook’u: <https://www.facebook.com/PILNE-Leo%C5%9B-szuka-bli%C5%BAniaka-genetycznego-109893161296391>

Każdego roku ponad 400 dzieci w Polsce dowiaduje się, że choruje na nowotwór krwi. Dla wielu z nich - tak jak dla Leosia - jedyną szansą na wyzdrowienie jest przeszczepienie szpiku od niespokrewnionego Dawcy szpiku. **Rejestracja do bazy potencjalnych Dawców szpiku Fundacji DKMS jest bardzo prosta i bezpieczna. Wystarczy:**

* wejść na stronę:[www.dkms.pl/leo](http://www.dkms.pl/leo)
* zamówić pakiet rejestracyjny do domu
* gdy pakiet przyjdzie pocztą, należy postępować zgodnie z załączoną instrukcją – pobrać wymaz z wewnętrznej strony policzka oraz uzupełnić i podpisać formularz
* Pakiet należy odesłać do Fundacji DKMS
* Rejestracja jest całkowicie bezpłatna, a pakiet wystarczy wrzucić do skrzynki pocztowej, wykorzystując kopertę zwrotną. Ważne, aby była to świadoma decyzja.

Do bazy Dawców Fundacji DKMS mogą zarejestrować się wszystkie osoby o dobrym stanie zdrowia, między 18. a 55. rokiem życia.

**Kontakt dla mediów:**

**Magdalena Przysłupska Renata Rafa**

Rzecznik prasowy Specjalista ds. PR

e-mail: magda.przyslupska@dkms.pl e-mail: renata.rafa@dkms.pl

tel.:(+48) 662 277 904 tel.:(+48) 538 811 233

**Więcej informacji o Fundacji DKMS:** [**https://www.dkms.pl/**](https://www.dkms.pl/)

**\*\*\***

Misją Fundacji DKMS jest znalezienie Dawcy dla każdego Pacjenta na świecie potrzebującego przeszczepienia komórek macierzystych. Fundacja działa w Polsce od 2008 roku jako Ośrodek Dawców Szpiku w oparciu o decyzję Ministra Zdrowia oraz niezależna organizacja pożytku publicznego wpisana do KRS 0000318602. To największy Ośrodek Dawców Szpiku w Polsce, w którym zarejestrowało się 1777922 osób (kwiecień 2021), spośród których **9163** osób (maj 2021) oddało swoje krwiotwórcze komórki macierzyste lub szpik Pacjentom zarówno w Polsce, jak i na świecie, dając im tym samym drugą szansę na życie. Aby zostać potencjalnym Dawcą, wystarczy wejść na stronę http://www.dkms.pl i zamówić pakiet rejestracyjny do domu.