

Choroby rzadkie trudne do zdiagnozowania

źródło: Medicalnet/Genomed, 11.07.2013 (zaktualizowany 11.07.2013 17:51)

Podnoszenie świadomości społecznej i przybliżanie wielopoziomowej problematyki chorób rzadkich nie jest łatwe. Schorzenia te są mało znane (w Europie choroba uznawana jest za rzadką, jeśli dotyka 1 na 2000 osób), a poprawne zdiagnozowanie jest dla lekarzy często problematyczne ze względu na małą liczbę przypadków każdej choroby.

W tym trudnym zadaniu, jakim jest podnoszenie świadomości społecznej, największą determinacją wykazują się środowiska pacjentów na całym świecie. Ich działania ukierunkowane są na uświadamianie środowiskom naukowym, medycznym i instytucjom rządowym społecznego, jak również podkreślanie etycznego znaczenia leczenia Chorób Rzadkich. Działania te mają doprowadzić do poprawy jakości życia wszystkich osób dotkniętych Chorobami Rzadkimi.

W dniach 28-30 czerwca 2013 roku w Spale odbyła się XI Europejska Konferencja Chorób Rzadkich, zorganizowana przez Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę (MPS) i Choroby Rzadkie przy współpracy organizacji zrzeszających pacjentów z Chorobami Rzadkimi. Program przygotował komitet naukowy pod przewodnictwem prof. Anny Tyłki-Szymańskiej z Centrum Zdrowia Dziecka.

Głównym celem corocznych międzynarodowych konferencji jest wymiana doświadczeń i kształcenie lekarzy z Europy środkowo-wschodniej (stąd goście z Ukrainy, Czech, Białorusi, Litwy, Łotwy oraz Rosji) w tematyce genetycznych Chorób Rzadkich. Intencją organizatorów jest zwrócenie uwagi na aspekty organizacyjne i problemy związane z diagnostyką, leczeniem, specjalistyczną opieką medyczną, rehabilitacją oraz opieką paliatywną.

- Tego typu konferencje są bardzo potrzebne, bo tylko podnoszenie świadomości wśród lekarzy oraz skoordynowane działania chorych, lekarzy i decydentów pozwolą poprawić jakość życia pacjentów nie tylko w Polsce ale i na świecie - mówi dr Monika Jurkowska, Kierownik Laboratorium NZOZ Genomed.

Wiodące tematy konferencji dotyczyły przede wszystkim dostępnych opcji leczenia w chorobach spichrzeniowych (lizosomalnych), gdyż dla kilku z nich – mukopolisacharydozy typu I, II i VI, choroby Gauchera, Pompego i Fabry'ego - prócz leczenia objawowego możliwe jest podawanie pacjentom brakującego enzymu (enzymatyczna terapia zastępcza). Prowadzonych jest wiele badań nad terapiami genowymi chorób spichrzeniowych, które są dopiero w fazie eksperymentów na zwierzętach. Niemniej jednak prezentowane wyniki przedstawiały się imponująco i napawają optymizmem na najbliższą przyszłość.

Przykładem innowacyjnej metody leczenia mogą być badania nad terapią genową wczesnodziecięcej ceroidolipofuscynozy neuronalnej (choroby Battena), prowadzone na pacjentach przez zespół z Weill Cornell Medical College w Nowym Jorku. Warunkiem kwalifikacji do programu jest zidentyfikowanie mutacji w genie CLN2, odpowiedzialnych za objawy choroby. NZOZ Genomed jest jedynym ośrodkiem w Polsce, który prowadzi rutynową, pełną diagnostykę pod kątem terapii genowej CLN2. Jak do tej pory zostało zdiagnozowanych 12 pacjentów, z których część została zgłoszona do programu. Powyższe przykłady pokazują, jak diagnostyka genetyczna rzadkiej choroby dziedzicznej, ma bezpośredni wpływ na jej leczenie.

Okazuje się, że coraz częściej do rozważenia jest leczenie chorób spichrzeniowych (jak np. adrenoleukodystrofia) przeszczepem komórek krwiotwórczych, zwłaszcza z wykorzystaniem krwi pępowinowej. Przeszczep u dzieci stał się procedurą w miarę bezpieczną, a krew pępowinowa zawiera szereg komórek prekursorowych, które po przeszczepie nie tylko odtwarzają szpik, ale i kolonizują różne narządy (w tym mózg - jako komórki gleju), dostarczając brakujący enzym niejako 'na miejsce' przez całe życie pacjenta. Niestety jednym z kluczowych problemów terapii enzymatycznej, przeszczepu czy terapii genowej jest konieczność zastosowania tego leczenia bardzo wcześnie, w okresie przedobjawowym albo nawet prenatalnym. Dlatego szybkie i prawidłowe rozpoznanie choroby i zidentyfikowanie nosicielstwa defektu genetycznego w rodzinie z podwyższonym ryzykiem zachorowania to podstawa dostarczenia na

czas właściwego leczenia. Tu bardzo wyraźnie widać rolę badań genetycznych, które wykonywane są między innymi w naszym laboratorium.- opowiada dr Monika Jurkowska. Poziom zaproszonych gości i treść wykładów znacznie wykraczała poza proste cele edukacyjne i często była prawdziwym wyzwaniem i intelektualną przygodą – dodaje.

Podczas uroczystej kolacji, integrującej profesjonalistów, pacjentów i ich rodziny, wręczone zostały po raz pierwszy nagrody Św. Anny. Kolacja była również świetną okazją do zabawy i mniej formalnych rozmów z wykładowcami, wspaniałymi naukowcami i klinicystami z całego praktycznie świata.

Zdaniem dr Moniki Jurkowskiej - prawdziwymi bohaterami spotkania były jednak Panie ze Stowarzyszenia, na czele z niespożytej energii Przewodniczącą Teresą Matulką oraz sami pacjenci, liczni wśród obsługi i uczestników, którzy nam wszystkim uświadamiali, co i dlaczego właściwie robimy, zajmując się zawodowo Chorobami Rzadkimi.

Dotychczasowe działania prowadzone przez Stowarzyszenia Chorych na MPS i Choroby Rzadkie w znaczny sposób poprawiły diagnostykę i specjalistyczną opiekę medyczną, chorzy obecnie mają lepszy dostęp do specjalistów i diagnozowani są już we wczesnym dzieciństwie.

Źródło: <http://www.medicalnet.pl/Choroby-rzadkie-trudne-do-zdiagnozowania,wiadomosc,11,lipiec,2013.aspx>