



Iwona Schymalla, 2016-05-25 10:03

# Choroby rzadkie: ważna jest wczesna diagnostyka

**Szacuje się, że w Polsce ok. 3 milionów osób dotkniętych jest chorobami rzadkimi. Choć wydawać by się mogło, że na choroby rzadkie choruje mało osób. Jedną z takich chorób jest mukopolisacharydoza. Jak można scharakteryzować tę chorobę?**

Jest różna częstość jej występowania w różnych populacjach. Zależy to też od możliwości wykrywania takich chorób. Jest to więc bardzo szacunkowe i czasami może nawet zawyżane. Zależy też jaką przyjmujemy definicję chorób rzadkich. Jeżeli przyjmujemy częstość ich występowania określoną, niektóre dotychczas uważane za rzadkie choroby wychodzą z tej grupy, ponieważ polepsza się ich rozpoznawanie, wypadają z rzadkości i stają się częstymi chorobami. Jest to paradoks, ponieważ pojęcie chorób rzadkich jest umowne. Jest pewne założenie, które przyjęto jako definicję. Mukopolisacharydoza to jest jedna z chorób lizosomalnych należących do dużej rodziny chorób metabolicznych. Jest to choroba monogenowa, której wystąpienie zależy od jednej mutacji w genie, ale na dwóch allelach. Czyli większość tych chorób dziedziczy się autosomalnie, recesywnie, gdy oboje rodzice są nosicielami i przekazują taki defekt z ryzykiem 25 proc. każdemu swojemu następnemu dziecku. Jest rzeczywiście tych chorób siedem, tak sklasyfikowanych według obrazu klinicznego. Natomiast wedle spojrzenia biochemicznego, jest ich jedenaście (jest więcej enzymów). W czterech chorobach obraz kliniczny jest praktycznie nieodróżniany, natomiast podłoże biochemiczne jest różne. To jest grupa chorych charakteryzująca się tym, że jako choroby monogenowe są chorobami wrodzonymi, czyli rozpoczynają się od chwili poczęcia. Proces ich rozwoju też następuje od momentu poczęcia. Trzeba przyjąć, że osoba chora ma już w jakimś stopniu, różnym oczywiście, proces chorobowy w momencie urodzenia zaistniały. On się może jeszcze nie ujawniać klinicznie i przez wiele lat można widzieć chorego w świetnej formie, bez objawów, ale proces chorobowy już się toczy. Ale nie we wszystkich przypadkach tak jest. Niektóre z tych chorób, zwłaszcza cięższe postaci, objawiają się wcześniej. Przy czym, na pewno wszystkie jest trudno wykryć w chwili urodzenia, jeżeli nie prowadzi się badań przesiewowych, czyli tzw. skriningu populacyjnego czy noworodkowego. Choroby te charakteryzują się tym, że postępują. Nasilenie objawów narasta z czasem. I niestety, kiedy pojawia się już w obrazie klinicznym, jest to już proces na poziomie tkankowym i komórkowym praktycznie nieodwracalny.

## Więc na czym polega leczenie tej grupy chorób?

Trzeba pamiętać, że wszystkie choroby genetyczne charakteryzują się tym, że nie możemy ich wyleczyć. Celem terapeutycznym jest zminimalizowanie objawów maksymalnie jak się da. Im wcześniej włączamy leczenie, tym mniej nieodwracalnych zmian staje przed nami do wyeliminowania. Więc ważna jest wczesna diagnostyka. Jeśli chodzi o leczenie, to zawsze trzeba pamiętać, że lepiej jest mówić „proces terapeutyczny”, „postępowanie terapeutyczne” niż „leczenie”, jeżeli ciągle społecznie, i nawet wśród lekarzy, pokutuje to pojęcie „wyleczenia”.

**Jest siedem typów. Mówimy o pierwszej klasyfikacji. Manifestacje choroby są bardzo różne wobec czego proces terapeutyczny jest bardzo zróżnicowany. Jest typ czwarty, gdzie pacjenci, w odróżnieniu od innych typów, są sprawni intelektualnie. Tu nie dochodzi do zaburzeń intelektualnych i osoby te mogą pracować oraz być aktywnymi. Czy w ich przypadku proces terapeutyczny jest inny?**

Nie. Jako lekarze podchodzimy jednakowo do tej grypy chorych, bo sprawność intelektualna nie jest kryterium postępowania lekarskiego, medycznego. To oczywiście ze względów etycznych.

Postępowanie terapeutyczne w przypadku tych osób jest o tyle odmienne od tych chorób gdzie jest zajęty ośrodkowy układ nerwowy, że są to pacjenci współpracujący i jednocześnie zachowujący krytycyzm w stosunku do swojej sytuacji, możliwości funkcjonowania społecznego, co ma też dobre strony, ponieważ wykazują oni dużo aktywności i gotowości do jak najlepszego funkcjonowania społecznego. Przez to są bardzo dobrymi współpracownikami dla lekarza. Natomiast w przypadkach, kiedy mamy upośledzenie ośrodkowego układu nerwowego, wtedy rodzina zastępuje tę gotowość pacjenta do współpracy.

**Jak Pani Profesor ocenia dostępność leczenia? Użyję tu słowa „leczenia”, bo przecież są takie metody jak podskórne stosowanie enzymu. Jak patrzemy na choroby rzadkie to widzimy, że spośród 116 terapii refundowanych w Polsce jest tylko 14. Więc tu już widać, że jest dyskryminacja.**

Powiedziałabym, że jest to aż czternaście, bo jest to jednak duża możliwość dla pacjentów. Niektóre leki dopiero co wchodzi na rynek po rejestracji i muszą odbyć swój okres karencji, by ocenić ich efektywność kosztową. Nie jest to zadaniem lekarzy, tylko tych osób, które się tym zajmują. Mogę powiedzieć, że w Polsce jest bardzo dobra rozpoznawalność chorób, zwłaszcza tych objawiających się u pacjentów pediatrycznych. Sama jestem pediatrą i nie promując swojej specjalności, mogę o tym zapewnić. Rzeczywiście pediatrzy wkładają do tego dużo emocji, angażują się nie tylko intelektualnie, ale i emocjonalnie, by doprowadzić do rozpoznania i to, myślę, w Polsce funkcjonuje bardzo dobrze.