

Niewielu lekarzy pierwszego kontaktu udzieli właściwego wyjaśnienia. Choroba jest bardzo rzadka, a jej zdiagnozowanie skomplikowane. Rodzice dzieci cierpiących na mukopolisacharydozę mogą przez całe lata być nieświadomi, że życie ich pociech jest zagrożone.

Niszczące cukry. Mukopolisacharydoza - (MPS), zwana inaczej „maszkaronizmem” lub „gargoilizmem”, jest dziedziczona przez dzieci od zdrowych rodziców. Występuje mniej więcej raz na 100 tysięcy narodzin. Często zdarza się, że choroba ujawnia się nie tuż po urodzeniu, ale dopiero po okresie niemowlęcym. Jest to schorzenie postępujące.

Nieleczone prowadzi nieuchronnie do śmierci.

MPS polega na wrodzonym zaburzeniu przemiany materii. Mukopolisacharydy to długie łańcuchy cząsteczek cukru biorące udział w tworzeniu naszej tkanki łącznej. Słowo „mukos” odnosi się do wyglądu substancji, czyli 'galaretowaty', „poly” oznacza 'wiele', a „sacharydy” to 'cukry'. Mukopolisacharydy za pomocą odpowiednich enzymów są nieustannie w organizmie rozkładane na pojedyncze części i na powrót tworzone. U dzieci z MPS po prostu brakuje pewnego enzymu potrzebnego do przeprowadzenia tych reakcji bez zakłóceń. Proces przemiany cukrów złożonych zostaje przerwany.

W efekcie - są one odkładane we wszystkich typach tkanki łącznej ciała, powodując stopniowe niszczenie narządów.

W zależności od rodzaju enzymu, którego brakuje, rozróżnia się kilka odmian mukopolisacharydoz.

Najbardziej charakterystyczne objawy MPS to: pogrubione rysy twarzy, zmiany kostne, przykurcze w stawach, powiększenie wątroby i śledziony, w niektórych typach występuje zmętnienie rogówki oka, niedosłuch, zmiany w sercu, niedobór wzrostu i postępujące upośledzenie umysłowe.

Zdiagnozowanie MPS możliwe jest poprzez badania prenatalne. Po narodzinach, w przypadku podejrzenia wystąpienia objawów MPS, typ choroby określa się poprzez serię skomplikowanych badań.

Zwodnicze geny

Za przekazywanie dzieciom mukopolisacharydozy odpowiedzialne są geny recesywne rodziców. Każdy taki gen jest nośnikiem informacji o cechach organizmu i jego funkcjach życiowych. Każdy z nas ma także geny odpowiedzialne za produkcję enzymów, których zadaniem jest rozszczepianie łańcuchów cukrowych. Dla każdej naszej cechy mamy jeden gen matki i jeden ojca. Może się jednak zdarzyć, że niektóre z nich będą uszkodzone. Jeśli wadliwy gen znajdzie się w parze ze zdrowym - nic się nie stanie, ponieważ ten drugi będzie normalnie spełniał swoje funkcje. U dzieci z MPS zdarzyło się, że rodzice „oddali” im swoje wadliwe geny (po jednym od każdego), pozbawiając tym samym organizm malucha danych, jaki enzym ma budować jego organizm. Nie oznacza to wcale, że kolejnemu dziecku rodzice przekażą także obydwa uszkodzone geny. W jednej rodzinie mogą się rodzić zarówno dzieci zdrowe, jak i chore na MPS.

Główne odmiany mukopolisacharydoz

MPS I - występuje w trzech odmianach: tzw. choroba Hurlera - najcięższe przypadki, tzw. choroba Scheie – należąca do łagodnych MPS, oraz połączenie ich objawów: syndrom H/S. Najłagodniejsza forma choroby Hurler/Scheie nosi nazwę MPS V.

Charakterystyczny dla pacjentów z Hurlerem jest ich wygląd - duże główki, ciężkie, grube rysy twarzy, szerokie nosy, nastroszone włosy, powiększone usta, niski wzrost, krępa budowa korpusu, która wyraźnie nie pasuje do długości nóg i ramion. Rozwój dzieci z Hurlerem jest znacznie opóźniony - niektóre z nich potrafią wymówić tylko kilka słów, a inne są w stanie nauczyć się nieco czytać. Z kolei dzieci cierpiące na chorobę Scheie mają inteligencję w normie, ponieważ ich mózg nie jest zaatakowany przez mukopolisacharydy. Choroba dotyczy zazwyczaj szkieletu, serca i oczu. Według badań wykonanych w Niemczech na 145 tys. dzieci jedno rodzi się z MPS I. Dzieci z Scheie mogą żyć podobnie długo jak osoby zdrowe, ciężko chorzy z typem H/S mogą umrzeć w dzieciństwie, ale również osiągają wiek dorosły. Dzieci z chorobą Hurlera rzadko wchodzi w okres dojrzewania, niektóre umierają bardzo wcześnie.

MPS II - tzw. choroba Huntera. Przekazywana jest inaczej niż pozostałe odmiany MPS. Nieprawidłowy gen znajduje się w chromosomie X - to znaczy, że jego nosicielkami są kobiety, ale chorują tylko ich synowie. Ryzyko urodzenia chorego dziecka przez siostry matki nosicielki oraz siostry jej matki wynosi aż 50 proc. Dlatego też każda krewna kobiety, która urodziła chłopca chorego na MPS II, zanim zdecyduje się na własne dziecko, powinna zasięgnąć porady lekarza. Chłopcy z MPS II są niezwykle do siebie podobni - wyglądają prawie jak bracia. U dzieci ciężko dotkniętych chorobą można wyróżnić dwa jej stadia. W pierwszym - zazwyczaj kończącym się w wieku szkolnym - chłopcy są nadaktywni, trudni do upilnowania, nie mogą się skoncentrować, lubią hałaśliwe zabawy. Część z nich nie sygnalizuje swoich potrzeb fizjologicznych. Drugi etap choroby to proces stopniowego przechodzenia do obniżonej aktywności ruchowej. Zwiastunami są częste siedzenie i spadek zainteresowania otoczeniem. Powoli zanikają mięśnie dziecka i maleje jego waga. Zwiększa się częstotliwość różnych infekcji i wiele dzieci umiera z powodu zapalenia płuc lub wad serca. To rzadkie schorzenie dotyczy jednego chłopca na 100 do 150 tysięcy urodzeń. W Polsce choroba ta stanowi ok. 20 proc. wszystkich zachorowań na MPS. Ciężko chore dzieci umierają zazwyczaj w wieku kilkunastu lat, a niektóre jeszcze wcześniej. Rzadko dożywają wieku dorosłego.

MPS III - tzw. choroba Sanfilippo - wywołana jest brakiem aktywności jednego z czterech różnych enzymów, dlatego wyróżniamy cztery typy choroby: A, B, C, i D, przy czym różnice pomiędzy nimi są tak niewielkie, że rozpoznają je tylko specjaliści. Choroba Sanfilippo stanowi ok. 50 proc. wszystkich zachorowań na MPS. Przebiega w trzech stadiach. Pierwsze - u dzieci do wieku szkolnego - charakteryzuje się nadaktywnością ruchową i nienadążaniem w

rozwoju za rówieśnikami. W drugim stadium dziecko zachowuje się jeszcze bardziej niespokojnie, mało śpi, interesuje się dosłownie wszystkim dookoła, wszystko, co się da, wkłada do buzi, lubi gryźć ręce i ubranie, porozumienie z nim jest trudne lub niemożliwe, bo traci umiejętność mowy i rozumienia. Przystaje zgłaszać potrzeby fizjologiczne. W trzecim stadium rozwój dziecka ulega wyraźnemu zahamowaniu, coraz trudniej mu poruszać się, czasem w ogóle przestaje chodzić - wymaga stałej opieki i pielęgnacji. Długość życia dzieci z MPS III przeciętnie wynosi 14 lat, ale część z nich umiera znacznie wcześniej, a inne dożywają 20 lat. Sporadycznie zdarzają się pacjenci 30-letni, a do prawdziwej rzadkości należy 40-latek.

Inne, niezwykle rzadko występujące odmiany, to np. **MPS IV** - tzw. choroba Morqui-Breilsford, MPS VI - tzw. przypadek Morteaux-Lamy.

Leczenie objawowe

Leczenie przyczyn powstania mukopolisacharydoz - poza jedną odmianą: MPS I - jest niemożliwe. Kiedy odkryto, w jaki sposób powstaje MPS, pierwszą myślą naukowców było oczywiście wynalezienie metody na uzupełnienie brakującego enzymu - np. poprzez transfuzję krwi, przeszczepienie tkanek łożyska albo transplantację całych organów. Próby te nie dały jednak oczekiwanych rezultatów. W pewnych przypadkach możliwe stało się złagodzenie niektórych objawów choroby poprzez przeszczep szpiku kostnego. Jest to jednak zabieg wysokiego ryzyka, a w przypadku MPS III i MPS IV okazuje się on całkowicie bezskuteczny.

Nie można zniwelować przyczyn powstania MPS, więc dużą wagę przywiązuje się do leczenia oznak choroby i jej skutków ubocznych. Mukopolisacharydozy jak wszystkie choroby przewlekłe, wymagają ciągłej opieki nad dzieckiem.

DROGOCENNY ENZYM

Dwa lata temu serca Polaków poruszył widok czwórki dzieci chorych na mukopolisacharydozę, bohaterów reportażu nadawanego przez telewizję TVN. Fundacja TVN „Nie jesteś sam” zorganizowała zbiórkę pieniędzy na dostępny już w Polsce, ale, niestety, nier refundowany przez Narodowy Fundusz Zdrowia lek o nazwie Aldurazym. Jest to enzym, który pozwala normalnie żyć i rozwijać się dzieciom chorym na MPS I. Dzięki szczodrości widzów podczas akcji zebrano nieco ponad 2,8 mln zł. Terapia dla jednego dziecka wymaga podawania leku we wlewach dożylnych - od 1 do 7 razy w tygodniu, przez całe życie. Koszt jednej ampułki Aldurazymu wynosi 3,5 tys. zł. Po akcji TVN 12 małych pacjentów chorych na MPS I skupionych w Stowarzyszeniu Przyjaciół i Rodzin Dzieci Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne otrzymuje środki na życiodajny lek z budżetu państwa.

Stowarzyszenie działa od 1990 roku, a w tej chwili opiekuje się ponad 150 dziećmi chorymi na MPS i pokrewne choroby genetyczne. Powstało z inicjatywy prof. Anny Tyłki-Szymańskiej z Centrum Zdrowia Dziecka. Jego celem jest integrowanie rodzin MPS z całego kraju, zwrócenie większej uwagi publicznej na choroby MPS oraz tworzenie funduszy na rzecz pomocy wszystkim dzieciom dotkniętym tą chorobą.

Kontakt ze Stowarzyszeniem:

(p. Teresa Matulka), 05-503 Głusków,
ul. Radnych 9A,
tel.: 0*22 715 33 19,
faks: 022 715 33 11,
tel. kom.: 0 605 368 840,
www.mps.sart.pl

Rodzice dzieci chorych na różne rodzaje mukopolisacharydozy nie są beczny. Ci, którzy mają szansę na terapię dziecka, zdobywają dla swoich pociech bezcenne leki. Ci, którym medycyna nie może pomóc i pogodzili się z chorobą dziecka, starają się, aby ich maluchy miały w miarę normalne dzieciństwo i jak najczęstsze kontakty z rówieśnikami, np. podczas wyjazdów na turnusy rehabilitacyjne. Mobilizują się wtedy i wspierają.

Magdalena Gajda - Integracja