

Ar cerību, ka ārsts slimību atpazīs

Fābri un Gošē ir izplatītākās lizosomālās uzkrāšanās slimības, taču **Latvijā šos pacientus nevar atklāt**

Anna Bērziņa

DŽORDŽS savu bērniņu atceras bez īpaša prieka. Tolaik nebija zināms, ka viņam ir viena no retajām slimībām, un, piemēram, sportojot puišim ļoti sāpēja locekļi. Skolotāji domāja, ka zēns izliekas, tāpēc neizrādīja nekādu līdzjūtību, citi Džordžu apsmēja par vārguli. Neziņa, kas izraisa šos simptomus, visu padarīja vēl sarežģītāku. Tikai gadu gaitā kļuva skaidrs, ka daudziem Džordža radniekiem ir Fābri slimības simptomi, tostarp sirds un nieru darbības traucējumi, hroniskas zarnu trakta problēmas un sāpes. Izmeklējot arī Džordžu, tika apstiprināta tāda pati diagnoze. Šis ir viens no internetā atrodamajiem pacientu stāstiem, jo Latvijā Fābri slimības pacienti nav diagnosticēti, taču tas nenozīmē, ka tādu vispār nav. Šie cilvēki dzīvo sabiedrībā, nezinādami savu diagnozi un ārstēdami atsevišķas slimības izpausmes. Identiska situācija ir arī ar Gošē slimības pacientiem. Latvijā ir diagnosticēts viens šāds pacients, taču, iespējams, viņu ir vairāk.

Latvijā nesanāk

Kā jau iepriekš minēts, abas šīs retās ģenētiskās saslimšanas ir lizosomālās uzkrāšanās slimības. Rīgas Stradiņa universitātes profesors, Rīgas Austrumu klīniskās universitātes slimnīcas galvenais speciālists internajā medicīnā Aivars Lejnīeks *Dienai* skaidro, ka gan Fābri, gan Gošē slimības gadījumā cilvēka organismā trūkst kāda konkrēta enzīma jeb fermenta un rezultātā organismā uzkrājas atkritumvielas, kas būtiski traucē normālu šūnu un orgānu darbību. Lai saprastu būtību, procesus organismā profesors salīdzina ar atkritumu krīzi Neapolē 2011. gadā. Tajā laikā pilsētā atteicās strādāt atkritumu izveidēji, un būtībā divu nedēļu laikā Neapole pārstāja funkcionēt, jo pilsētvide bija pilna ar atkritumiem, un tas pats notiek organismā – ja atkritumi netiek aizvēti, orgāns pārstāj funkcionēt, savukārt tas jau ietekmē visu organismu kopumā.

Ja skatāmies plašāk, lizosomālās uzkrāšanās slimību ir ļoti daudz, un būtībā tās atšķiras ar kāda konkrēta fermenta trūkumu. Rezultātā var tikt bojātas aknas, kuņģa un zarnu trakts, liesa, kaulu smadzenes, nieres, nervu sistēma, sirds, plaušas, āda un citi orgāni. Līdz ar to arī diagnostika ir ļoti sarežģīta. Turklāt visi simptomi reizē neparādās. Bojāta var būt tikai kāda konkrēta orgānu sistēma, un speciālisti to nemaz nesaista ar patieso veselības problēmu cēloni.

No visām lizosomālajām saslimšanām Gošē slimība sastopama visbiežāk – 14% gadījumu –, Fābri konstatē apmēram 7% gadījumu. Ru-



▲ **LAI GAN** Latvijā teorētiski ir iespējams diagnosticēt, piemēram, Fābri slimību, līdz šim neviens Fābri slimības pacients nav atklāts. Tomēr Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas klīnikā apgalvo, ka Latvijā ir pietiekami zinoši speciālisti un ģenētiķi, lai diagnozi noteiktu. Problēma slēpjas tajā, ka šie pacienti līdz speciālistiem nenonāk.

FOTO - KRISTAPS KALNS, DIENAS MEDIJI

Fābri slimība

Simptomi

- Periodiskas sāpju lēkmes.
 - Temperatūras svārstību nepanesība.
 - Kuņģa un zarnu trakta problēmas.
 - Nelieli sarkani izsitumi uz ādas.
 - Acs radzenes un lēcas apduļķošanās.
 - Progredējoša hroniska nieru mazspēja.
 - Sirds kreisā kambara hipertrofija un aritmija.
 - Slodzes nepanesamība.
 - Insults.
 - Psihosociālas problēmas.
- Avots: Genzyme Europe BV informatīvais materiāls

nājot par diagnostiku, jāatzīmē, ka slimību var atklāt tikai ar ģenētiskām metodēm, ja vēl nav parādījušies klīniskie simptomi. Ja simptomi jau parādījušies, ārstiem, pie kuriem pacients vērsās, tie jāatpazīst un jānosūta pacients pie attiecīgajiem speciālistiem. Taču statistika rāda, ka Latvijā šajā ziņā ir problēmas. Lai gan Fābri ir otra sastopamākā lizosomālā saslimšana, Latvijā, kā jau minēts, neviens šāds pacients nav atklāts. Turpretim mūsu kaimiņos Lietuvā un Igaunijā šādi pacienti ir pat vairāki. A. Lejnīekam saistībā ar šo statistiku rodas jautājums: «Kāpēc Latvijā situācija ir citāda – vai mums ir citādi slimnieki, vai vienkārši mēs neesam spējīgi Fābri diagnosticēt?»

Gošē slimība

Simptomi

- Anēmija/trombocitopēnija.
 - Ostalgija/kaulu sāpes.
 - Palielinātas aknas un liesa.
 - Aizkavēta augšana.
 - Avaskulārā nekroze.
 - Patoloģiski lūzumi.
 - Osteopēnija.
 - Kaulu smadzeņu infiltrācija.
 - Aizkavēta pubertāte.
 - Retāk: plaušu hipertensija.
- Avots: Genzyme Europe BV informatīvais materiāls

Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas klīnikas virsārste *Dr. med.* Daiga Bauze gan uzskata, ka Latvijā ir ļoti kompetenti speciālisti ģenētiķi, kuri retās slimības varētu konstatēt, ja vien pacienti līdz viņiem nonāktu. D. Bauze *Dienai* piebilst, ka kaut mazāko aizdomu gadījumā ģimenes ārstam vai pediatram vajadzētu pacientu nosūtīt pie ģenētiķa.

Nav klasisku simptomu

Precīza Fābri slimības izplatība patlaban nav zināma. Dažādos avotos ir atšķirīga informācija, bet, kā skaidro A. Lejnīeks, tā variē no viena gadījuma uz 3100 vīriešiem Itālijā līdz vienam gadījumam uz 476 000 vīriešiem Nīderlandē. Šī slimība parasti skar vīriešus, savukārt sievietēm simptomi var nemaz pat neparādīties vai būt vieglā formā. Slimība var tikt diagnosticēta gan agrā bērnībā, gan pieaugušā vecumā.

Runājot par Fābri slimību, tai nav klasisku simptomu, pēc kuriem speciālisti varētu vadīties. Jau pirmie vēsturē aprakstītie gadījumi krasi atšķiras. Kā skaidro speciālists, Fābri slimības gadījumā tiek skarti ļoti daudzi orgāni un orgānu sistēmas – āda, perifērā nervu sistēma, sirds, smadzenes, redze, dzirde, nieres, zarnas – un katrā no šīm orgānu sistēmām var būt simptomu izpausmes. Piemēram, ja ir cietis kuņģa un zarnu trakts, ir iespējama caureja, sāpes vai aizcietējumi, ja nieres – nieru darbības traucējumi. Ja sirds – apgrūtināta elpošana, sāpes krūtīs, ģībšana, sirdsklauves. Ja centrālā nervu sistēma – ir traucēta smadzeņu apasiņošana un palielinās insulta risks. Simptomi var būt arī dzirdes zudums, trokšņi ausīs, reibonis, kā arī ādas izsitumi un sviedru neizdalīšanās. Turklāt diezgan bieži tiek skartas visas orgānu sistēmas. Attiecīgi nervu sistēma tiek skarta 83% gadījumu, āda – 70%, kuņģa un zarnu trakts – 56%, redze – 62%, dzirde – 56%, sirds un asinsvadi – 61%, plaušas – 57% gadījumu.

Arī Paula Stradiņa Klīniskās universitātes slimnīcas kardiologs, Reto slimību izpētes fonda valdes loceklis Ainārs Rudzītis, runājot par Fābri slimību kardioloģijā, *Dienai* atzīst, ka, iespējams, kardiologu pacientu vidū ir Fābri slimības pacienti, bet nav izdevies tos identificēt. Fābri slimībai kardioloģijā raksturīgs prog-

resējošs sirds kreisā kambara sienas sabiezējums, un nerāstētos gadījumos var attīstīties galēja sirds mazspēja un priekšlaicīga nāve. Tas gan nenozīmē, ka pacientu ar šādām problēmām nav – ir, bet ārsti nezina, ka tā ir specifiski Fābri slimība.

Gošē nav izņēmums

Fābri slimība Latvijā nav diagnosticēta vēl līdz šim, savukārt Gošē pacients mūsu valstī ir viens. Par to plašāka sabiedrība uzzināja, jo valsts toreiz varēja piešķirt vien 10 000 latu (aptuveni 14 200 eiro) no katru gadu nepieciešamajiem 80 000 latu, kas bija vajadzīgi pilna ārstēšanās kursa nodrošināšanai zēnam.

Līdzīgi kā Fābri slimībai, arī Gošē slimībai nav zināma precīza izplatība. Vienā avotā tiek minēts viens gadījums uz 850 000 cilvēku, citā šis skaitlis ir viens uz 40 000 cilvēku. Gošē slimības izplatība ir krietni biežāka aškenazi ebreju populācijā – viens gadījums uz 450 cilvēkiem.

Arī runājot par simptomiem, Gošē slimība katram izpaužas citādi un simptomi ievērojami atšķiras. Dažiem cilvēkiem bērnībā ir smagi simptomi, bet citiem to nav vai arī tie ir viegli, un diagnoze tiek noteikta vēlāk. Visbiežāk sastopamās 1. tipa Gošē slimības klīniskās pazīmes aptver nogurumu, kaulu sāpes, viegli veidojošos zilumus, palielinātas aknas un liesu. Kā norāda A. Lejnīeks,

piemēram, aknu palielināšanās varētu būt 65% gadījumu, problēmas ar kauliem – 83%, liesas palielināšanās – 86%, anēmija – 37% gadījumu.

Cilvēktiesību jautājums

Shēma – ģimenes ārsts, speciālistu izmeklējumi un Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas klīnika – jāievēro, lai slimību varētu diagnosticēt un sākt Fābri un Gošē slimības ārstēšanu. Jāņem vērā, ka Gošē slimība pašlaik nav izārstējama, taču ir pieejamas dažādas terapijas, kas var palīdzēt ārstēt daudzus galvenos simptomus. Ārstēšana ļauj Gošē slimības pacientiem pilnvērtīgi dzīvot un veikt daudzas ierastas ikdienas darbības. Dzemzēl pašlaik arī Fābri slimība nav ārstējama, tomēr ir zināms enzīms, kas saistīts Fābri slimību, tāpēc ir izstrādāta enzīma aizstājterapija.

Pērn medikamentozā ārstēšana tika apmaksāta vienam Gošē slimības pacientam – bērnam. Nauda šajā gadījumā nāk no atsevišķi izveidotās valsts budžeta apakšprogrammas *Reto slimību medikamentozā ārstēšana bērniem*, kas nodrošina medikamentozās ārstēšanas izmaksu segšanu Bērnu klīniskajā universitātes slimnīcā bērniem. Cits jautājums, kas notiks, ja šīs slimības Latvijā kādam tiks diagnosticētas pieaugušā vecumā. A. Rudzītis pieļauj, ka tāda gadījumā varētu aktualizēties arī cilvēktiesību jautājumi. ●