

Veselības Diena

Laikus jāatklāj, lai bremzētu

Retas ir slimības, kas **diagnosticētas vienam no 2000 cilvēkiem**

Linda Liepiņa

TĀDAS slimības kā Hantera, Fābri, Gošē slimība un citas ģenētiskās saslimšanas var pavadīt cilvēku visu mūžu, arī tajos gadījumos, ja simptomi nav uzreiz pamanāmi, lai gan parasti tie izpaužas jau bērnībā. Statistika ir skarba – aptuveni 30% lizosomālās uzkrāšanās slimību pacientu mirst, pat nesasniedzot piecu gadu vecumu. Tomēr bieži ar kādu no ģenētiskajām saslimšanām sirgstošie cilvēki vispār nav nonākuši līdz speciālistu kabinetiem, jo neskaidras diagnozes dēļ tiek ārstēti simptomi, nevis atklāts to cēlonis.

Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas kliniķa ārste ģenētiķe Zita Krūmiņa zina stāstīt par visām lizosomālajām saslimšanām, tostarp Hantera sindromu.

Ģenētiska saslimšana

Dakteris Čārlzs Hanteris XX gadsimta sākumā bija pirmais, kurš aprakstīja divus kādā ģimenē augošus brāļus, kam bija neparasti rupji sejas vaibsti, izmaiņas skeletā un traucējumi garīgajā attīstībā. «Krietni vēlāk konstatēja, ka šīs saslimšanas pamatā ir izmaiņas lizosomās, kā arī atrada saistību ar X hromosomu,» komentē Z. Krūmiņa un piebilst, ka saslimšanas gadījumi bijuši jau senāk, bet, tikai attīstoties zinātnei un laboratorijas izmeklējumu iespējām, šī slimība ir atpazīstama un diagnosticējama.

Klīniskie simptomi Hantera slimībai var būt ļoti atšķirīgi. Var notikt tā, ka Hantera sindromam raksturīgās pazīmes parādās jau pirmajā dzīvības gadā. Tomēr lielākajai daļai ar šo slimību sirgstošo cilvēku simptomi var parādīties pēc pusotra, divu gadu vecuma, citiem – pēc septiņu gadu vecuma sasniegšanas un arī vēlāk. Tas atkarīgs no enzīma, kam jāšķeļ speciālie mukopolisaharīdi, darbības. Ja enzīms strādā ļoti slikti, simptomi parādīsies ātri. Ir aprakstīti gadījumi, kad Hantera slimību cilvēkam diagnosticē pat tikai 40 gadu vecumā. «Ar Hantera slimību sirgstošā cilvēka dzīvildze saistīta ar to, kurš orgāns tiek skarts. Smagākas komplikācijas ir, ja skarta sirds vai arī ir progresējošas izmaiņas skeletā, kā arī ja ir elpošanas traucējumi, kas rada nopietnus veselības bojājumus. Šī slimība, tāpat kā lielākā daļa ģenētisko slimību, ir ļoti reta. Tāpēc, piemēram, grūtniecības laikā, to varētu diagnosticēt tikai tad, ja ir zināms, ka ģi-



▲ **ZINĀTNE** un laboratorijas izmeklējumu iespējas attīstās, tāpēc Hantera slimība kļūvusi atpazīstama un diagnosticējama, bet, pieļaujams, ka šīs slimības gadījumi bijuši arī senāk, izklāsta Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas kliniķa ārste ģenētiķe Zita Krūmiņa. FOTO - KRISTAPŠ KALNS, DIENAS MEDIJI

Domu apmaiņa ir tas, kas vajadzīgs reto slimību pacientu aprūpei. Antra Valdmāne

menē kādam bijusi šī saslimšana,» skaidro Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas kliniķa ārste.

Kā pazīt

Ar Hantera slimību sirgstošie bērni piedzimstot augumā ir lielāki par citiem mazuliem, turklāt šiem bērniem ir palielināts galvas apkārtmērs, bet jau vēlāk tiek konstatētas izmaiņas skeletā, bojātas augšanas zonas un bērnam veidojas īss, deformēts augums. Kopumā par iespējamu Hantera slimības esamību brīdina problēmas ar skeletu, sirdi un mugurkaulu. Uzmanība tam, vai gadījumā cilvēks nesirgst ar Hantera slimību, jāpieverš tad, ja ir biežas augšējo elpceļu infekcijas, nabas un cirk-

šņa trūces, neparasti rupji sejas vaibsti. Uzkrājoties nesašķeltajiem mukopolisaharīdiem, aug aknu un liesas izmērs, un tāpēc veidojas palielināts vēders. Saistībā ar biežu slimošanu rodas vidusauss iekaisumi, un rezultātā pēc divu trīs gadu vecuma reizēm parādās vārdzirdības problēmas.

Smagākajos Hantera slimības gadījumos bez fiziskajiem simptomiem var būt arī garīgās attīstības traucējumi.

Svarīga diagnostika

Lielai daļai sabiedrības nav specifisku zināšanu par retajām slimībām, un tāpēc gadās, ka mazuļu vecāki, izpētot grāmatās aprakstītos simptomus, pārspilē, saskatot Hantera slimības pazīmes, kur patiesībā tādu nemaz nav. Tomēr ir arī gadījumi, kad slimības simptomiem netiek pievērsta pietiekama uzmanība. Hantera sindroma atklāšanā liela nozīme ir ģimenes ārstu vērībai. Taču mazulim agrā bērnībā var nebūt būtisku veselības problēmu vai arī ir pazīmes, kuras neviens neatpazīst tieši kā Hantera sindromu.

«Retās slimības var atklāt

gastroenterologi, endokrinologi, hematologi, kardiologi, nefrologi, pediatri, pulmonologi un citi speciālisti. Grāmatā *Retās slimības* apskatītas lizosomālās uzkrāšanās slimības, aprakstītas slimību attīstības stadijas un orgānu bojājumu process. Būtiski, ka šai slimību grupai ir pieejama ārstēšana, tādēļ jo īpaši svarīgi ir, lai medicīnas speciālisti būtu informēti par šo slimību pazīmēm un diagnostiku, tādējādi savlaicīgi sākot nepieciešamo ārstēšanu,» uzsver Rīgas Stradiņa universitātes profesors, Rīgas Austrumu klīniskās universitātes slimnīcas galvenais speciālists internā medicīnā Aivars Lejnīks.

Pirmais solis, ja rodas aizdomas, ka cilvēkam varētu būt Hantera slimība, ir pārrunas ar ģimenes ārstu. Ja aizdomas ir pamatotas, ar ģimenes ārsta nosūtījumu jānododas pie ārsta ģenētiķa Medicīniskās ģenētikas un prenatalās diagnostikas kliniķā (Rīgā, Vienības gatvē 45). Iespējamais slimnieks tiek objektīvi apskatīts, izvērtējot simptomus un veicot urīna analīzi, kurā nosaka kopējo mukopolisaharīdu daudz-

mu un tā frakcijas (vairākām mukopolisaharidozēm ir līdzīgi simptomi); diagnozi gan pilnībā apstiprina tikai ar asins izmeklējumiem – tie ir bezmaksas un tiek veikti ārvalstu laboratorijās.

«Pavisam ir deviņi mukopolisaharidozes tipi, kas klīniskajā praksē ir jādiferencē no tādām diagnozēm kā reimatisms, jo izmaiņas var būt locītavās, izraisot to ierobežotu kustīgumu, tāpat arī jādistancējas no tādām diagnozēm kā bronhiālā astma, jo pacientiem biežāk ir augšējo elpceļu saslimšanas, kā arī no vairogdziedzera hipofunkcijas, kas varētu būt kā simptoms. Tāpat šī slimība jāatšķir no citām ģenētiskajām patoloģijām,» precīzas diagnosticēšanas būtību skaidro ārste Z. Krūmiņa.

Bērniem Hantera slimība parasti tiek atpazīta, bet grūtāk ir ar pieaugušajiem. Veselības ministrijas Veselības aprūpes departamenta Ārstniecības kvalitātes nodaļas vadītāja Antra Valdmāne pozitīvi vērtē Reto slimību izpētes fonda centienus apzināt informāciju un problēmas, lai ārstiem atvieglotu slimību diagnosticēšanu. «Domu ap-

Simptomi

Hantera sindroma galvenās pazīmes

- Rupjāki sejas vaibsti nekā vairumam cilvēku.
- Rupjāka matu struktūra.
- Biežas augšējo elpceļu infekcijas.
- Palielināts vēders (palielinātas aknas un liesa).
- Nabas un cirkšņa trūces.
- Dzirdes traucējumi.
- Skeleta izmaiņas.
- Locītavu sāpes.

maiņa un multidisciplināra pieeja ir tas, kas vajadzīgs reto slimību diagnosticēšanai un pacientu aprūpei,» komentē A. Valdmāne un turpina: «Reto slimību pacientiem simptomi un tālākās slimības izpausmes ir tik neprognozējami un neskaidri, ka ārstēšanā jāiesaista dažādas specialitātes ārsti, lai kopējā diskusijā pēc iespējas ātrāk nonāktu pie diagnozes un sāktu ārstēšanu. Retajām slimībām izteiktas ir neatgriezeniskās sekas un invaliditāte. Jo ātrāk sākas ārstēšana, jo lielāka iespēja saglabāt dzīves kvalitāti.» ●