

RZADKIE CHOROBY UKŁADU NERWOWEGO TEMATEM WYKŁADÓW TYGODNIA MÓZGU W SZCZECINIE W 2013 ROKU

Michał Skoczylas (Szczecin), Liesbeth Siderius (Icare, Meppel, Holandia), Jolanta Wierzba (Gdańsk), Leszek Sagan, Marcin Sawicki, Anna Walecka, Jacek Rudnicki (Szczecin)

W dniach od 11 do 25 marca w Szczecinie odbyła się konferencja Tydzień Mózgu organizowana pod patronatem Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie, II Liceum Ogólnokształcącego im. Mieszka I w Szczecinie oraz Oddziału Szczecińskiego i Sekcji Nauk o Człowieku (Sekcji Biologii Człowieka) Polskiego Towarzystwa Przyrodników im. Kopernika. Spośród 26 wykładów i krótkich prezentacji kilka poświęconych było rzadkim chorobom układu nerwowego: *Plastyczność mózgu* (Leszek Sagan), *Rzadkie choroby układu nerwowego w świetle idei zawartych w Deklaracji Misji Grupy Roboczej ds. Chorób Rzadkich Europejskiej Akademii PEDIATRII* (Michał Skoczylas, Liesbeth Siderius, Jacek Rudnicki, Marcin Sawicki, Anna Walecka), *The human reason* (Liesbeth Siderius), *Niepełnosprawność intelektualna a genetyka* (Jolanta Wierzba) oraz *Wady wrodzone układu nerwowego – profilaktyka i obrazowanie* (Michał Skoczylas).

Definicja choroby rzadkiej stosowana w Polsce, jak w całej Unii Europejskiej, opiera się na częstotliwości występowania choroby w populacji kraju (poniżej 1/2000). Do grupy rzadkich lub ultraradkich (poniżej 1/50000) chorób zaliczane są m.in. adrenoleukodystrofia, choroba Cowdena, choroba Wilsona, zespół Schinzela-Giediona, zespół Retta i zespół Angelmana. Niewielka częstość występowania tych chorób wiąże się z wieloma problemami organizacyjnymi, m.in. na polu organizacji ochrony zdrowia oraz badań naukowych mających na celu celowaną diagnostykę, ustalenie obrazu klinicznego (fenotyp) i opracowanie metod leczenia. Ogromna liczba chorób rzadkich sprawia, że całkowita liczba osób chorych na choroby rzadkie w Unii Europejskiej to około 30 milionów. Znaczna część chorób rzadkich charakteryzuje się zaburzeniami w obrębie układu nerwowego – centralnego i obwodowego. Z powodu nieodwracalności wielu procesów chorobowych zachodzących w układzie nerwowym, trudności diagnostycznych oraz braku skutecznych metod leczenia choroby tego układu mają charakter przewlekły i zwykle postępujący. Ich objawy często pojawiają się już w wieku dziecięcym. Choroby rzadkie obejmujące układ nerwowy charakteryzują się przede wszystkim zaburzeniami ze strony mózgu, choć w obrazie wielu

z nich symptomy neurologiczne nie są dominującymi. Chorzy wymagają opieki nie tylko w szpitalu, ale i w domu. Stale towarzyszy im stres w oczekiwaniu na właściwą diagnozę oraz nadzieja na odkrycia naukowe przynoszące nowe sposoby leczenia.

Pierwszym warunkiem właściwego leczenia jest rozpoznanie zaburzeń lub określonych chorób przez lekarza lub zgłoszenie lekarzowi skarg na dolegliwości lub objawy przez pacjenta lub opiekunów. Następnie podstawowe badanie podmiotowe i przedmiotowe chorego rozszerzone i pogłębione badaniami dodatkowymi. Obok badań krwi, płynu mózgowo-rdzeniowego czy badania elektroencefalograficznego, do najważniejszych badań dodatkowych służących badaniu mózgu należą nowoczesne metody diagnostyki obrazowej. Badania ultrasonograficzne oraz badania metodą rezonansu magnetycznego płodu i noworodka umożliwiają wczesne wykrycie wrodzonych wad budowy organizmu oraz zaburzeń wynikających z niszczenia tkanki nerwowej, np. poporodowego obrzęku mózgu w stanie endogennego zatrucia amoniakiem będącego skutkiem braku aktywności enzymów cyklu mocznikowego. Wzrost rozdzielczości obrazów uzyskiwanych metodą rezonansu magnetycznego, możliwość obrazowania naczyń krwionośnych, stopnia rozwoju kory mózgowej czy aktywności metabolicznej poszczególnych rejonów mózgu umożliwiają szczegółową diagnostykę, której wyniki można wiązać z konkretnymi stanami klinicznymi. Badania obrazowe są wykorzystywane w rozpoznawaniu chorób i monitorowaniu leczenia z oceną efektów terapii, która jest podstawą do podejmowania decyzji o sposobach kontynuacji leczenia. Mają zastosowanie w onkologii (m.in. nowotwory pierwotne mózgu i rdzenia kręgowego, w tym rzadkie chłoniaki) oraz w neurochirurgii.

Leczeniu neurochirurgicznemu poddawani są pacjenci z wadami budowy układu nerwowego – np. z wodogłowiem lub wadami dysraficznymi – oraz struktur otaczających mózg a wśród nich osoby z malformacjami naczyniowymi oraz zaburzeniami w obrębie kości i dołów czaszki. Wśród rzadkich przyczyn guzów występują m.in. choroba von Hippel-Lindaua (naczyniaki zarodkowe) i neurofibromatozy. Przedmiotem zainteresowania

neurochirurgii są również rzadkie choroby ogólnoustrojowe powodujące krwotoki do mózgu, ucisk struktur nerwowych (mukopolisacharydoza typu VI) oraz infekcje układu nerwowego wywołane nietypowymi patogenami lub będące rzadkimi powikłaniami infekcji o innym umiejscowieniu, np. zespół Lemierre'a, tj. szok septyczny po ropnym zapaleniu migdałków podniebiennych.

O chorobach rzadkich oraz lekach stosowanych w celu eliminacji lub spowolnienia niektórych z nich mówi się „sieroce”. Produkcja nowoczesnych leków dla nielicznych odbiorców jest nieopłacalna dla firm farmaceutycznych, gdyż wymaga wielu nakładów finansowych, najpierw na ich opracowanie, a następnie właściwą produkcję.

W celu poprawy sytuacji życiowej chorych z chorobami rzadkimi podejmowane są różnorodne wysiłki, m.in. legislacja uwzględniająca odmienności dotyczące chorób rzadkich, szkolenia pracowników ochrony zdrowia oraz pacjentów i ich rodzin i opiekunów, powstawanie organizacji wspierających chorych i ich rodziny czy akcje społeczne, w tym zbiórki pieniędzy przeznaczanych na długotrwałe i drogie leczenie. W Europie funkcjonuje szereg pozarządowych organizacji wpływających na kształtowanie się polityki zdrowotnej wielu krajów, m.in. Eurordis i system informacyjny Orphanet. Polska jest na początku żmudnej drogi zmierzającej do pomocy osobom z chorobami rzadkimi i ich rodzinom.

Michał Skoczylas, Jacek Rudnicki, Klinika Patologii Noworodka Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny Nr 2 Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie; Liesbeth Siderius, Europejska Akademia Pediatrii (European Academy of Paediatrics); Jolanta Wierzba, Klinika Pediatrii, Hematologii i Onkologii, Zakład Pielęgniarstwa Ogólnego Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego w Gdańsku; Leszek Sagan, Oddział Neurochirurgii Dziecięcej i Neurochirurgii, Samodzielny Publiczny Zakład Opieki Zdrowotnej „Zdroje” w Szczecinie; Marcin Sawicki, Anna Walecka, Zakład Diagnostyki Obrazowej i Radiologii Interwencyjnej Pomorskiego Uniwersytetu Medycznego w Szczecinie.