



Z dr Aliną Minarowską
z III Kliniki Chorób Dzieci UDSK,
rozmawia Danuta Ślósarska.

MUKOWISCYDOZA

Mukowiscydoza to choroba o trudnej nazwie i trudnym przebiegu. Jaka jest jej przyczyna?

Mukowiscydoza, czyli inaczej zwłóknienie torbielowate, jest spowodowana mutacją w obrębie jednego genu. Mutacja genu CFTR, zlokalizowanego na 7. chromosomie, powoduje powstanie nieprawidłowego białka, regulującego przepływ jonów chlorkowych przez komórki nabłonka. W przebiegu choroby dochodzi do zaburzenia składu elektrolitowego śluzu i jego zagęszczenia w całym organizmie.

Jakie są tego następstwa?

Ten gęsty śluz czopuje przewody wyprowadzające wszystkie gruczoły wydzielania zewnętrznego, w tym drogi oddechowe, co sprzyja przewlekłej kolonizacji bakteryjnej bardzo agresywnymi patogenami. Prowadzi to do stopniowego niszczenia oskrzeli i płuc. Muskowiscydoza jest chorobą ogólnoustrojową. W klasycznej postaci, obok układu oddechowego, atakuje także układ pokarmowy, prowadzi do niewydolności trzustki, marskości wątroby, wypadania odbytu, często powoduje niepłodność. Choroba dotyczy głównie rasy białej. Afrykanie i Azjaci chorują rzadziej.

Muskowiscydoza jest chorobą ogólnoustrojową. Obok układu oddechowego, atakuje także układ pokarmowy

W jaki sposób dziedziczy się tę chorobę?

Mukowiscydoza jest chorobą monogeniczną i jest dziedziczona w sposób recesywny, autosomalny. Jeśli oboje rodzice są nosicielami uszkodzonego genu i przekażą go dziecku, to rodzi się ono chore. Dziedziczenie autosomalne oznacza, że może wystąpić ono u obu płci. Ryzyko urodzenia dziecka chorego na mukowiscydozę w przypadku, gdy oboje rodziców są nosicielami mutacji wynosi 25 procent, czyli jest bardzo duże.

Pierwsze symptomy choroby, które powinny rodziców zaniepokoić?

Objawy są różne. U młodszych dzieci dotyczą one najczęściej przewodu pokarmowego. W miarę jak dziecko rośnie, dolegliwości obejmują częściej układ oddechowy. U noworodka

pierwszym objawem jest nieprawidłowa smółka lub rzadziej brak jej wydalenia. Stolce w okresie niemowlęcym są luźne, cuchnące, połyskliwe i występują na przemian z zaparciami. U dzieci występuje tzw. wilczy głód. Dzieci dużo jedzą, ale mało przybierają na wadze. Pot dziecka ma charakterystyczny słony smak.

Skoro objawy są tak ewidentne już w pierwszym okresie życia, to jak to się dzieje, że dzieci w Polsce diagnozowane są średnio około piątego roku życia?

U niektórych osób choroba może przebiegać łagodniej. Objawy mogą być mylone z: zespołem złego wchłaniania o innej etiologii, alergią, infekcjami dróg oddechowych czy z astmą wczesnodziecięcą. Test chlorkowy, który jest podstawą rozpoznania, często z uwagi na niedojrzałość gruczołów potowych niemowlęcia jest prawidłowy. Dopiero powtórzony kilkakrotnie, zwłaszcza po pierwszym roku życia, może dać wiarygodny wynik.

Czy chorobę można rozpoznać w badaniach prenatalnych?

Jak najbardziej. Pacjenci, którzy mają w rodzinie przypadek mukowiscydo-

cd. na str. 6 ⇨

↳ *cd. ze str. 5*

zy powinni być pod opieką Poradni Diagnostyki Prenatalnej.

Na czym polega badanie przesiewowe noworodków?

Od noworodka pobiera się kroplę krwi i dokonuje się oznaczenia markerów chorobowych. Podwyższone wartości świadczą o podejrzeniu choroby i są wyznacznikiem kierowania na dodatkowe badania weryfikacyjne. W mukowiscydozie badanie przesiewowe polega na oznaczeniu aktywności immunoreaktywnego trypsynogenu (IRT) we krwi noworodka, a następnie oznaczeniu mutacji genu CFTR u dzieci z podwyższoną aktywnością IRT.

Pierwsze pilotażowe badania przesiewowe w kierunku mukowiscydozy prowadzone były w latach 1999 – 2003 na terenie czterech województw. Test ten był niedoskonały. Obejmował tylko jedną mutację. Teraz sprawdzamy trzydzieści mutacji na terenie jedenastu województw, więc mam nadzieję, że osiągniemy wiarygodny wynik. Planowane jest badanie na terenie całej Polski.

*Ryzyko urodzenia
dziecka chorego
na mukowiscydozę,
gdy oboje rodzice
są nosicielami mutacji,
wynosi 25%*

Czy rozwój umysłowy dziecka chorego na mukowiscydozę przebiega w normie?

Mimo stałego niedotlenienia, dzieci rozwijają się umysłowo bardzo dobrze. Wprawdzie często ze względu na duże ryzyko infekcji, korzystają z nauczania indywidualnego, ale nie przeszkadza im to w realizacji marzeń. Okupują je większym wysiłkiem, ale kończą studia, podejmują pracę i zakładają rodziny.

Mukowiscydoza jest chorobą nieuleczalną?

Obecnie, leczenie tej choroby jest wyłącznie objawowe i ma na celu zmniejszenie dolegliwości oraz poprawę jakości życia. Chodzi o to, aby pacjenci



Prezentacja sprzętu do aerzoloterapii.

nie jeździli na wózku z koncentratorem tlenu i aby w miarę możliwości normalnie funkcjonowali w życiu społecznym. Długość życia pacjentów zależy od rodzaju mutacji, prawidłowo prowadzonego leczenia, systematycznej rehabilitacji...

... i od Narodowego Funduszu Zdrowia.

To też. Leczenie jest bardzo drogie. Miesięczny koszt leczenia u dziecka do 15. roku życia wynosi około 1000 zł. U dzieci starszych miesięczny wydatek na leki to ponad 2000 zł. Ponieważ z wiekiem choroba postępuje, pojawiają się nowe problemy zdrowotne. Miesięczna kwota wydana na leczenie może oscylować nawet w granicach 15.000 zł.

Czy chorzy muszą stosować specjalną dietę?

W przypadku tej choroby konieczna jest dieta wysokokaloryczna, wysoko białkowa, wysokotłuszczowa, oczywiście odpowiednio zmodyfikowana, gdy pacjent ma alergię pokarmową. Chory poza tym musi stale przyjmować enzymy trzustkowe o wysokiej zawartości lipazy, witaminy rozpuszczalne w tłuszczach, preparaty uzupełniające gospodarkę wapniowo-fosforanową i wysokokaloryczne odżywki.

Jak pani ocenia przygotowanie lekarzy rodzinnych?

Jest znacznie lepiej niż 17 lat temu. Wzrosła świadomość lekarzy, poprawiła się diagnostyka, a to jest bardzo ważne. Choroba wcześniej rozpoznana pozwala na wdrożenie skutecznego

leczenia, poprawiającego jakość i długość życia. Prowadzonych jest szereg akcji edukacyjnych, co skutkuje większą świadomością społeczną. Obecnie blisko 40 procent naszych pacjentów to ludzie dorośli, a jeszcze nie tak dawno stanowili tylko 25 procent. W związku z tym, konieczne było utworzenie ośrodka dla dorosłych. Mieści się on w Klinice Chorób Płuc i Gruźlicy UMB. W Polsce jak do tej pory są tylko cztery ośrodki dla dorosłych chorych na mukowiscydozę.

Ile osób na świecie choruje na mukowiscydozę?

Nie ma precyzyjnych danych światowych w sensie ilości. Wiemy, że w Europie przypada jedno zachorowanie na 2300 mieszkańców. Z danych zawartych w polskim rejestrze chorych na mukowiscydozę wynika, że w mamy ok. 1260 chorych. Te dane mogą być jednak nieco zaniżone. Obawiamy się, że nie wszyscy lekarze zarejestrowali chorych, a część pacjentów nie została jeszcze dokładnie zdiagnozowana. ■

**Poradnia
Mukowiscydozy UDSK
ul. Waszyngtona 17a,
15-274 Białystok
wtorek godz. 8.00–12.00
piątek godz. 8.00–11.30
tel. 85 745-05-15**