

Jak odhalit vzácnou nemoc? Těžko

Lidové noviny, 2.3.2009, Pavla Kubálková, Hana Čápková

Pompeho nemoc patří mezi vzácná onemocnění. V Česku je nyní diagnostikovaná u dvou pacientek. Těch ale zřejmě přibude. Lékaři ji totiž zatím neumí příliš diagnostikovat.

PRAHA Když bylo Holandance Maryz Schoneveld van der Linde osm let, lékaři u ní diagnostikovali Pompeho chorobu - vzácné onemocnění svalů. V té době však byla tato nemoc neléčitelná.

„Bylo to v roce 1978 a o nemoci se toho ještě moc nevědělo. Doktor mi jen řekl, že mám žít, jak nejlépe to jde,“ vzpomíná dnes devětatřicetiletá žena, která se v Praze zúčastnila velké konference o genetických onemocněních.

Podobných nemocí - jako je Pompeho -, které se kvůli nízkému výskytu označují za vzácné, je zaznamenáno více než osm tisíc. I proto, aby se upozornilo na zhruba třicet milionů lidí v Evropě, kteří některou z forem těchto nemocí trpí, vznikl mezinárodní den vzácných onemocnění. Ten letos připadl na sobotu 28. února.

Přestože Maryz Schoneveld van der Linde věděla, že neexistuje léčba její nemoci a že se zřejmě dožije jen čtyřiceti let, nepropadla beznaději. S rodiči byla velice aktivní, sledovala výzkumy a dávala vzorky krve, když se testovaly různé jiné léky. „Říkala jsem si, že když to nebude pro mě, tak to třeba pomůže někomu jinému, až já tady nebudu,“ vysvětluje.

Léčby se ale nakonec dočkala. Nejenže byla jednou z prvních pacientek, které lék vyzkoušely, ale na základě jejího svědectví byl lék před třemi lety schválen ještě před ukončením klinických testů. „Řekla jsem, že už nepotřebuji umělou výživu, protože jsem začala normálně jíst, a že vydržím déle bez respirátoru. A že kdyby byl lék v době, kdy mi bylo osm let, neskončila bych ve stavu, v jakém jsem dnes,“ vzpomíná. Bylo to poprvé v historii, kdy Evropská agentura pro léčiva schválila lék ještě před ukončením testů.

Přestože je Maryz na vozíku, pomáhá lidem, kteří trpí stejnou nemocí zajistit jim léčbu. Pro pacienty v Nizozemsku iniciovala zavedení systému domácího podávání infuzí.

Zatímco v Holandsku je s Pompeho nemocí léčeno zhruba 80 pacientů, v ostatních evropských zemích jich je mnohem méně.

Například v Rumunsku je léčen jeden pacient, v Maďarsku jich je šest a v Česku nyní dvě pacientky.

Podle lékařky z Kliniky dětského a dorostového lékařství všeobecné fakultní nemocnice Věry Malinové je lidí trpících touto nemocí u nás zřejmě o něco víc, ale ani oni sami o tom zřejmě nevědí.

„U nás ještě trochu vážně diagnostika této nemoci. Nevyhledává se dosud aktivně. Navíc tím, že dlouhou dobu nebyla léčba Pompeho nemoci známá, tak se po diagnóze ani příliš nepátralo,“ popsala lékařka. Diagnostikovat některou ze vzácných nemocí je pro lékaře všeobecně obtížné. Nejprve se totiž vždy zjišťuje, zda za obtížemi pacienty není jiná, známá a častější nemoc, což většinou trvá velmi dlouho.

Přitom u Pompeho nemoci je vždy nejdůležitější hlavně její včasné odhalení. „Obecně platí, že čím dřív se nemoc projeví, tím je průběh horší. U novorozenců většinou končí do jednoho roku úmrtím, protože postihuje i srdeční sval, bránici, dýchací a kosterní svaly,“ vysvětlila Malinová. Miminka proto většinou umírájí na srdeční selhání či celkové selhání organismu. U starších pacientů pak bývají zasaženy hlavně svaly dolních končetin a dýchací svaly a bránice.