ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ

ВОДИЧ НИЗ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА - МПС

Здружението за ретки болести е непрофитна и невладина организација на пациенти и родители со ретки болести, оформено во 2009та година. Како основачи сме пациенти и родители кои се соочуваат со живот со Болест на Гоше. Сите ние заедно со нашите блиски и пријатели се соочивме со потешкотии уште на почетокот на нашиот живот, бидејќи ретките болести се најчесто генетски (85%) и симптомите започнуваат уште на почетокот на животот.

Во текот на нашето постоење се концентриравме на тоа да бидеме отворени за контакт со сите пациенти и родители и да понудиме поддршка и помош во однос на заедничко обединување за споделување на информации и искуство за справување со живот со ретка болест. Нашите напори се насочени кон обезбедување на соодветна дијагноза, третман и социјални услуги за посреќен и поквалитетен живот за пациентите со ретки болести во Македонија.

Денес во здружението членови се над 100 пациенти и родители кои се соочуваат со над 70 различни ретки болести како: Болест на Гоше, Фенилкетонурија, Хередитарен Ангиоедем, Алажил синдром, Тирозинемија, Ленокс Гастаут Синдром, Конгенитална мускулна дистрофија, Конгенитална катаракта, Пулмонална Хипертензија, Болест на Штрумфел, Прадер Вили Синдром, Епидермолизис Булоса, Карнитин пламитолитрансфераза дефицијенција, Адреномиелоенеуропатија или адултен облик на Адренолеукодистрофија, Болест на Вилсон, Вилијамс Синдром, РЕТ Синдром, АЛС – Лу Герек, Мијастенија Гравис, Хантингтон, Порфирија, Малигнен параганглиом – фехромацитом тумор, Артогрипозис мултиплекс конгенита, ФОП – Фибродисплазиа осифицанс прогресива, Мултипен Миелом, Миелодиспластичен Синдром, МПС 4 – Моркио Синдром, Штрумфел, Картангенер Синдром, Такајаши Синдром, Мастоцитоза, Јувенилен Демратомиозитис, Фридрих Атаксија, Акутна Порфирија, Цистинурија, Штаргарт, Лове Синдром, Декстоардиа ситус инверсус, Фанкони, Мастоцитоза, Ехлерс Данлос Синдром, Бругада Синдром, Алпорт Синдром, Неурофибраматозис, Пемфигус вулгарис, Полимиозитис, Вегенерс Граннуломатосис, Ниман Пик Ц, Chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy, Карнеј Комплекс, Erythrodermia Ichthyosiformis congenita, Guillain Barreov Sindrom, Malignant Melanoma, Rendu-Osler-Weber disease -hereditary hemorrhagic telangiectasia(HHT), Systemic vasculitis-Sy.Churg-Strauss, Ихтиоза, Фамилиална Амилоидна Полинеуропатија, Ацхондроплазија, Спинална Мускулна Атрофија, Мускулна Дистрофија – Душен синдром, … и други што ќе се приклучат како членови на здружението.... секојдневно имаме нови членови во здружението кои бараат информации, поддршка, поврзување ...

СОДРЖИНА:

1. Лизозомни болести на натрупување 1
2. Мукополисахаридоза (МПС) 2
3. Типови на МПС 3
4. Препознавање на МПС 4
5. Знаци и симптоми 5
6. Приказната на Тин и Свен со МПС тип 1 6
7. Приказната на детето со МПС тип 4 А 8
8. Приказната на Анел со МПС тип 2 9
9. Приказната на Валентина со МПС тип 6 11

ЛИЗОЗОМНИ БОЛЕСТИ НА НАТРУПУВАЊЕ

Лизозмните болести на натрупување се генетски пореметувања поврзани со дисфункција на лизозмите.

До сега се познати повеќе од 45 лизозомни болести и се проценува дека има околу 1 случај на 7500 новородени. Една од тие болести е Мукополисахаридоза. Сите овие лизозомни болести се крактеризираат со прогресивен клинички тек. Брзината на прогресијата зависи од болеста и индивидуалните карактеристики кај пациентот.

Клиничките симптоми може да се видат во различни органи: зголемување на слезината и црниот дроб, промена во коските и зглобовите кои доведуваат до деформација и вкочанетост и смален раст, оштетување на слухот и видот, фасцијална дисморфија, респираторни и срцеви проблеми, невролошки промени (главоболка, вртоглавица, слабост), психоорганski промени (интелектуални потешкотии, епилепсија, психоза) и други.

Клиничката слика на лизозмните болести на натрупување е изразено хетерогена и може да се појави во различно време од животот, а секоја од овие болести може да варира од многу благ облик до многу тешка клиничка слика.

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА (МПС)

МПС е ретка наследна мултисистемска болест која се појавува од недостаток на ензимите кои учествуваат во разградување на гликозаминогликаните.

Гликозаминогликаните се полисахариди кои се составени од повторливи единици на дисахарид Н-ацетилгукозамин или Н-ацетилгалактозамин кои се богати со сулфатни соединенија. Друга молекула на шеќерот е обично уронската киселина (глукоронска или идуронска). Гликозаминогликаните се од порано познати како мукополисахариди.

Кај заболените од МПС, гликозаминогликаните се натрупуваат во лизозомите, што предизвикува пореметување на функциите на клетките, ткивата и органите.

Клиничката слика опфаќа распон од благи телесни промени пропратени со уреден интелектуален развој и нормален животен век, до тешко оштетување на многу органи, кои вклучуваат и компликации во средниот нервен систем и доведуваат до скратен животен век.

До денес се опишани дванаесет типови и поттипови на МПС, кои меѓусебно се разликуваат во однос на ензимот чија функција е недостапна, и дел во однос на клиничката слика на пациентот.

ТИПОВИ НА МПС

МПС 1 Х МПС 1 С МПС 1 Х/С	Хурлер синдром Шеи синдром Хурлер-Шеи синдром
МПС 2	Хантер синдром
МПС 3 А МПС 3 Б МПС 3 Ц МПС 3 Д	Санфилипо синдром
МПС 4 А МПС 4 Б	Моркио синдром
МПС 6	Маротеау-Лами Синдром

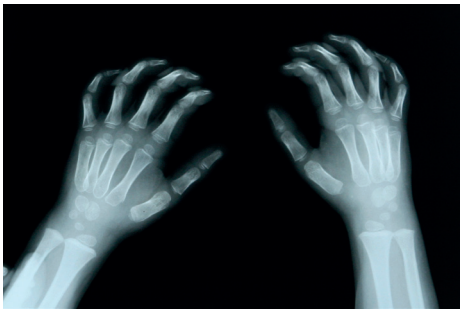
ПРЕПОЗНАВАЊЕ НА МУКОПОЛИСАХАРИДОЗА

Поставувањето на дијагноза знае да биде вистински дијагностички предизвик поради големата различност на клиничката слика кај мукополисахаридозата.

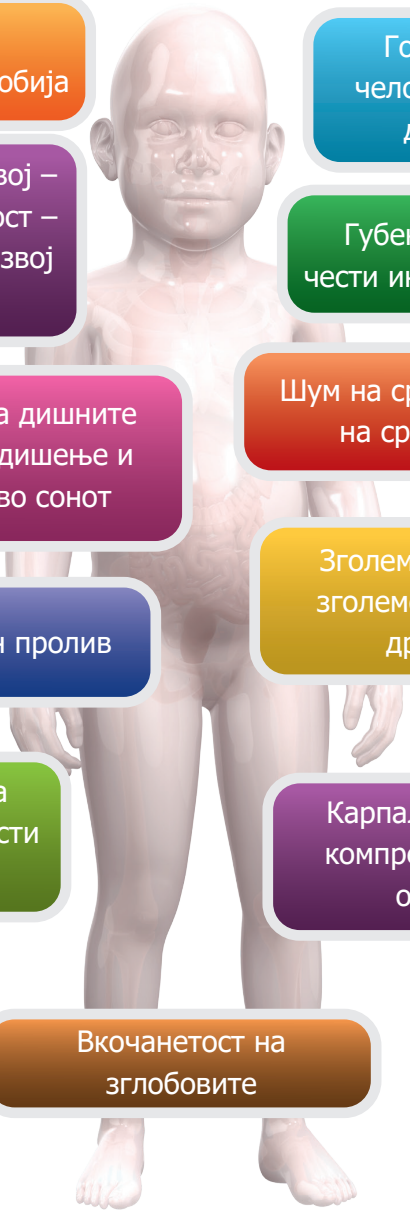
Иако симптомите на МПС се појавуваат уште во детството, често се припишуваат на други болести. Затоа дијагнозата најчесто доцни, некогаш и со години. Поради подоцнежна дијагноза се случуваат сериозни последици – доцни почетокот на лекувањето и со тоа се намалува квалитетот на живот и должината на животот на пациентот.

За рана дијагноза на МПС, која е темел на добар третман и грижа, клучно е брзо препознавање и правилно толкување на знаците и симптомите.

Сите мукополисахаридози се хронични, прогресивни во тек и мултисистемски го зафаќаат телото, а се карактеристични по фенотипот.



ЗНАЦИ И СИМПТОМИ



Заматеност на рожницата – фотофобија

Голема глава и чело – широк нос – дебели усни

Заостанатост во развој – ментална заостанатост – пореметување во развој на говорот

Губење на слухот – чести инфекции на увото

Чести инфекции на дишните патишта – гласно дишење и `ркање – апнеја во сонот

Шум на срцето – задебелување на срцевите залистоци

Зголемен стомак поради зголемена слезина и црн дроб – херниј а

Повторлив воден пролив

Слаба функција на рацете – згрчени прсти – згрчена дланка

Карпален тунел синдром – компресија на карлицата – отежнато одење

Вкочанетост на зглобовите

ПРИКАЗНАТА НА ТИН И СВЕН – МПС 1

„Веќе не знаеме каде да одиме со нашите медалји" – гордо ни кажува Рената, мајка на 14 годишни близнаци Тин и Свен, кои веќе две години тренираат пинг понг и учествуваат на разни натпревари. Нивниот труд е награден со многу победи, од кои најнови се 1 и 2 место на државно првенство за пинг понг за луѓе со инвалидитет. Мајката Рената и таткото Игор воопшто не се сомневаат дека и понатаму ќе има многу успеси и медалји, и покрај тоа што Тин и Свен боледуваат од МПС тип 1.

Најтешко беше кога здравјето на нашите деца очигледно се влошуваше, а никој од докторите не знаеше да ни каже зошто, се присетуваат родителите. Во тој период не ни сонувавме дека денес ќе имаме соба полна со медалји. Децата уште од раѓање имаа типични симптоми на МПС, зголемена глава и стомак, но никој од педијатрите не знаеше да објасни која е причината за тоа. После ехо на главата, нѐ убедуваа дека сѐ е во ред и дека не гледаат причина поради која главата би им била зголемена. Кога денес ги гледаме старите фотографии, особено од летување, кога децата имаа само година дена, гледаме колку главите им се диспропорционално поголеми од телото и се прашувавме зошто

на никој тоа не му претставуваше знак дека нешто не е во ред. Понатамошните влошувања кои ги забележавме беа на 4 години кога не можевме нормално да им ги сечеме ноктите на рацете

бидејќи децата не можеа да ја стиснат раката, а свитканите прсти не можеа да ги исправат. Таквите симптоми повеќе не можеа да се игнорираат па затоа тргнавме во потрага по дијагноза. Бевме во повеќе болници и еден од сомнежите беше дека се работи за мускулна дистрофија. Истовремено со нашето талкање, здравјето на децата сè повеќе се влошуваше.

Не можеа да клекнат, да трчаат, моторички се развиваа сè побавно, имаа зголемена слезина и црн дроб и шумови во срцето. Никој не се сомневаше дека е МПС во прашање. Дури во 2007 година стигнавме на преглед до доктор специјалист кој имаше искуство во работа со МПС. Гледајќи ги Тин и Свен веднаш се посомнева во МПС и тоа брзо се потврди со тестовите.

Кога дијагнозата конечно се постави, почувствувавме олеснување бидејќи дијагнозата значеше крај на нашето талкање и конечно сознание за тоа со што мораме да се бориме. Но, кога дознавме што точно е МПС и што носи со себе, следеше шок. Да се живее со МПС значеше потполна реорганизација на семејниот живот. Во 2008 година Тин и Свен започнаа со примање на ензимска заместителна терапија која ја примаат секој петок. Откако се на терапија дојде до многу подобрувања: се намли шумот на срцето, се намали црниот дроб и стомакот, се подобри видот, затоа што нема веќе натрупување на мукополисахариди на рожницата, полесно дишат и имаат повеќе сила.

Покрај сите подобрувања на здравствената состојба, се забави и прогресијата на болеста. Терапијата, иако понекогаш напорна бидејќи еден ден неделно мораме да поминеме во болница, за нашето цело семејство значи квалитетен живот, повеќе можности и светла иднина. Тин и Свен редовно одат на училиште, имаат одличен успех и три пати неделно одат на тренинзи. Во иднина очекуваме уште петки, уште медалји и убави заеднички моменти.

МУКОПОЛИСХАРИДОЗА ТИП 4А - МОРКИО СИНДРОМ

Детето е со дијагноза мукополисхаридоза тип 4а - Моркио синдром.

Дијагностицирањето одеше релативно брзо и лесно а најтешкиот момент беше кога првпат слушнавме а потоа и кога дефинитивно се потврди таа дијагноза. Тогаш се чувствувавме како цел свет да натежнал на плеќите со мачнина и тегобност внатре.

За паметење се оние моменти кога се праќаа примероци од крв за дијагностицирање, луѓето и докторите кои помогнаа во целиот тој процес. Тука е и терапијата која конечно дојде и позитивно делува на детето, а со тоа и нашата надеж и среќа се одржува.

Она што најмногу ни дава сила е верата во Бога, а мотив се талентите кои ги поседува ова извонредно и интелигентно дете - посебно дарбата за цртање.

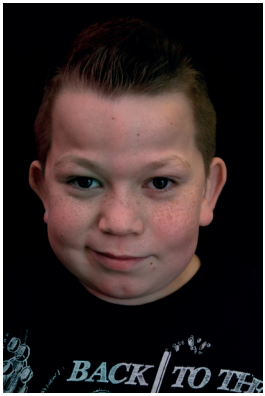
Да се биде родител на дете со ретка болест сигурно е тешко време, но истовремено исклучителна можност за смирение и од нас да направи подобри луѓе.

ПРИКАЗНАТА НА АНЕЛ - МПС 2

„Кога ќе пораснам сакам да се борам за правата на сите болни деца бидејќи овие возрасните ги преминаа сите граници и воопшто не помагаат!" – вели Анел, 12 годишно момче кое боледува од МПС тип 2. Анел е роден како здраво бебе. Единствено различно на него беше поголемата глава и стомак, на што никој од педијатрите не обрна внимание. Кога наполна една година започнаа респираторните проблеми, бронхитис и висока температура. Тие проблеми со години го мачеа Анел, а докторите ги лечеа само симптомите. Дури на 6 години заради зголемени крајници, Анел го однесоа на приватен оториноларинголог кој виде дека освен другите симптоми Анел има и изразено краток врат. Затоа го упати на генетско тестирање со кое е потврдена дијагнозата МПС 2.

Мајката на Анел вели дека никогаш не размислувале дека може да се работи за таква тешка болест. Поради доцното поставување на дијагноза, Анел започна со ензимско заместителна терапија дури на 7 години.

До тогаш разви цела палета на симптоми: ослабен слух, зголемен црн дроб, зголемена слезина, развиени контрактури на зглобовите, шумови на срцето, зголемен јазик.



После три месеци на терапија, веќе се забележаа подобрувања на здравствената состојба: црниот дроб, слезината, стомакот и јазикот се намалија и се подобри координацијата и подвижноста. Мајката вели дека благодарејќи на терапијата се забави текот на болеста, но тешко ѝ е кога размислува што би било ако започнеле побрзо со терапија.

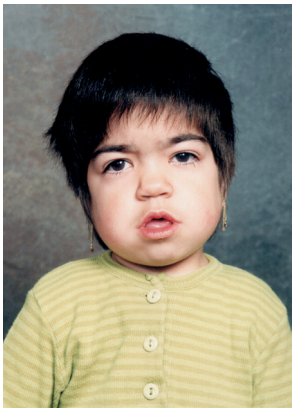
Без оглед на сите здравствени проблеми, Анел денес е во петто одделение и обожава фудбал. Од мал навива за Динамо и се радува на секој натпревар, без оглед на резултатот. Како што Анел вели – Важно е да се учествува.

ПРИКАЗНАТА НА ВАЛЕНТИНА – МПС 6

Валентина е најмлада од три деца во своето семејство. Има два постари браќа. Едниот е здрав, а другиот исто како неа боледува од МПС тип 6. Мајката Драгица се сеќава како на Валентина и нејзиниот брат им се постави дијагнозата.

„Кога братот на Валентина имаше 6 месеци, јас и сопругот забележавме дека нашето дете не седи правилно. Бидејќи веќе имавме едно постаро здраво дете, можевме да ги забележиме разликите во развојот. Отидовме на педијатар со страв дека нешто не е во ред со детето и таа нѐ смири велејќи дека тоа не е сериозен проблем. Но, детето и во наредните месеци не се развиваше во склад со возраста и на година дена направивме рендгенски преглед. Може да се каже дека имавме среќа бидејќи случајно завршивме кај доктор специјалист кој имаше искуство со МПС пациенти и веднаш постави дијагноза."

Додека да стигнат тестовите кои ја потврдуваат дијагнозата се роди и Валентина кај која веднаш ги забележавме симптомите како кај нејзиниот брат и веднаш се постави дијагнозата МПС тип 6.



Валентина денес има 20 години, а ензимско заместителна терапија прима веќе 6 години. Во првите 6 месеци кога почнавме со терапија веднаш се виде подобрување: се подобри подвижноста на зглобовите, кожата и косата се опоравија и слухот се подобри. Откако е на терапија Валентина нема влошување на состојбата и тестовите за контрола се добри. Мајката жали што толку доцна се започна со терапија, но истовремено ѝ е драго дека терапијата е достапна и се гледа подобрување. Благодарение на запирањето на напредокот на болеста, Валентина успеа да стигне до крај на биотехничко училиште и се припрема за државна матура.

Слободното време го исполнува со читање на книги и пишување на приказни за деца. Еднаш неделно оди на јавање и вели дека тоа многу значи за нејзиното здравје. На прашањето каде наоѓа време за сè, едноставно одговара дека сè е во добра организација и поддршка од семејството.

Hrvatski savez
za rijetke bolesti
www.rijetke-bolesti.hr

Текстот во брошурата е превземен од
Хрватскиот Сојуз за Ретки Болести.

Приказната за МПС тип 4А е од родители од Македонија. Благодариме за придонесот за подигнување на свеста за ретките болести.

ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ е полноправен член на

Членството во здружението е бесплатно и достапно за сите пациенти и родители кои се соочуваат со ретка болест. Исто така здружението е отворено и за медицински професионалци, научници, волонтери и поддржувачи кои сакаат да се застапуваат за подобрување на квалитетот на живот на пациентите и семејствата со ретки болести.

Дополнителни информации за ЖИВОТ СО ПРЕДИЗВИЦИ:
Веб страна: http://challenges.mk/
Јутуб канал: https://www.youtube.com/user/lifewithchallenges
Фејсбук страна: https://www.facebook.com/LifeWithChallengesi
Твитер профил: https://twitter.com/ZivotPredizvici

ЕУРОРДИС – Европска Организација за Ретки Болести
ЕУРОРДИС претставува повеќе од 606 организации за ретки болести во 56 различни земји, покривајќи повеќе од 4000 ретки болести. Затоа е гласот на 30 милиони пациенти со ретки болести низ Европа.

ЕУРОРДИС е неваладина алијанса водена од пациенти и составена од организации на пациенти и индивидуи активни на поле на ретки болести, посветени кон подобрување на квалитетот на живот на сите луѓе кои живеат со ретка болест во Европа.

ЕУРОРДИС поддржува создавање и развој на национални алијанси за ретки болести и Европски федерации и мрежи специфични за одредена болест. Поддржана е од своите членови и од АФМ – Телетон, Европската Комисија, корпоративни фондации и здравствената индустрија. ЕУРОРДИС е формирана во 1997 година.

Дополнителни иформации за ЕУРОРДИС и за ретките болести се достапни на: http://www.eurordis.org

Дополнителни информации за ретки болести може да најдете и на:

Ден на ретки болести - http://www.rarediseaseday.org/
Мрежа за ретки болести - https://www.rareconnect.org/en
Портал за ретки болести и лекови сираци - http://www.orpha.net
Комитет на Европска Унија на Експерти за Ретки Болести - http://www.eucerd.eu/
Европска платформа за Регистри за Ретки Болести - http://www.epirare.eu/
Европска Агенција за Лекови - http://www.ema.europa.eu/ema/
Европски Проект за Развој на Национални Планови за Ретки Болести - http://www.europlanproject.eu

Реализацијата на брошурата е поддржана од: