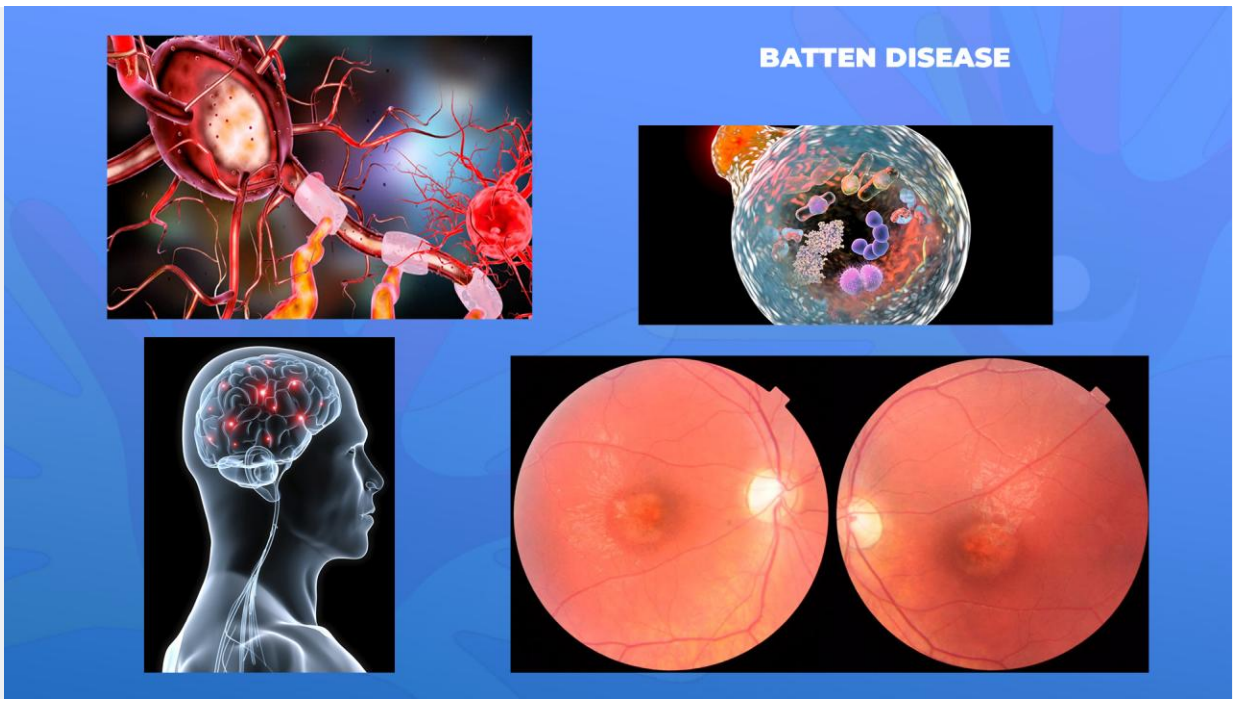
Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Sëmundja Batten

KNS E75.4 / Batten disease



Sëmundja Batten është sëmundje e rrallë, sëmundje fatale e sistemit nervor (neurodegjenerative) e trashëguar në formën autosomale recisive, që fillon në fëmijëri. Emrin e ka fituar nga pediatri britanik Frederik Batten, i cili për herë të parë e ka përshkruar formën juvenile të lipofuscinozës ceroide neuronale në vitin 1903. Sot, emri i tij përdoret për të tri format e sëmundjes: infantile, e vonshme infantile dhe forma e LCN që shfaqet në moshën tinejxhere.

Çdo formë e ka të njejtin shkak themelor: mutacion në gjenin që shkakton mungesë të enzimës për menjanimin e “mbeturinave” nga qelizat e sistemit nervor qendror (këta “mbeturina” janë produkt i dëmshëm i metabolizmit normal qelizor).

Pa këtë enzimë, në brendësinë e neuroneve të trurit, organelet e vogla qelizore të quajtura lizozome mbeten të “bllokuara” me materje toksike. Si rezultat, fëmijët me sëmundjen Batten vuajnë nga sulmet epileptike, gradualisht duke e humbur funksionin motorik, të pamurit dhe aftësitë mendore, dhe më në fund mbeten krejtësisht të verbër, të lidhur në shtrat dhe të paaftë për të komunikuar.

Ekzistojne 4 tipe kryesore të sëmundjes Batten, duke përfshirë 2 tipet që fillojnë herët në fëmijëri dhe tipi jashtëzakonisht i rrallë që shfaqet te të rriturit. Simptomat janë të njejta, por shfaqen në periudha të ndryshme dhe progredojnë me shpejtësi të ndryshme.

Forma infantile

Fillon mes 6 muajsh dhe 2 vjeç dhe ka një progresion shumë të shpejtë. Fëmijët me këtë sëmundje nuk zhvillohen normal dhe kanë një kokë të vogël (mikrocefali) që bie në sy. Gjithashtu, janë karakteristike ngërçet e shkurta në muskuj ose siç quhen ngërçe mioklonike. Shenjat e para të kësaj sëmundjeje përfshijnë: ngecje në zhvillimin psikomotorik me përkeqësim progresiv, çrregullime tjera motorike dhe sulme epileptike. Kjo formë ka një progresion shumë të shpejtë dhe mbaron me vdekje zakonisht mes moshës 8-12 vjeç.

Forma e Lipofuscinozës ceroide neuronale (LCN) që shfaqet në moshën tinejxhere

Fillon nga mosha 5 gjer 8 vjeç. Shenjat tipike janë humbja progresive e të pamurit, sulme epileptike, ataksi. Ky tip përparon me më pak shpejtësi dhe mbarron me vdekje në vitet e vonshme tinejxhere ose në fillim të të njëzetave, edhe pse ka pasur raste të pacientëve që kanë jetuar 30 vjet.

Forma e të rriturve ose Lipofuscinoza ceroide neuronale (LCN)

Zakonisht fillon para moshës 40 vjeçare dhe shkakton simptoma më të lehta që përparojnë më ngadalë dhe nuk shkaktojnë verbërim. Edhe pse koha e vdekjes ndryshon nga rasti në rast, ky tip prapë se prapë e shkurton jetëgjatësinë.

Trashëgimia

Fëmijët me Lipofuscinozën ceroide neuronale (LCN) takojnë në çrregullimet autosomale recisive, që do të thotë sëmundja ndodh kur fëmija do të trashëgojë 2 kopje të gjenit me difekt, nga secili prind nga një. Kur edhe nëna edhe babai bartin nga një gjen me difekt, çdo njeri nga fëmijët e tyre ka 25% gjasa për zhvillim të LCN. Në të njejtën kohë, ekziston mundësia që 50% e fëmijëve të trashëgojnë vetëm një kopje të gjenit me difekt. Personat e tillë janë bartës të sëmundjes, ashtu që te ata nuk shfaqet sëmundja, por mund ta bartin atë gjen te fëmijët e tyre.

Diagnostikimi

Pasi që humbja e të pamurit është shenjë e hershme, sëmundja Batten mund të vërrehet edhe nga ekzaminimi i syve. Okulisti mund të vë re përkeqësimin e nervit optik që haset në te tre format pediatrike të LCN-së. Por, pasi që një shkëputje e tillë e nervit haset edhe te sëmundjet tjera të syrit, kjo mund të mos jetë tregues përfundimtar, por mund të shfrytëzojë për referimin e fëmijës tek neurologu për konsultë. Nevojiten teste të ndryshme për konfirmimin më specifik të diagnozës.

Testet diagnostike për sëmundjen Batten përfshijnë teste të gjakut dhe të urinës, marrje të mostrës nga lëkura ose indi, EEG, ekzaminim të syve, inçizim dhe testime të trurit, siç janë tomografia kompjuterike ose rezonanca magnetike. Kohët e fundit ekziston testim enzimatik i gjakut, që është e mundshme për formën infantile dhe formën e vonshme infantile, me qëllim që të zbulohet enzima specifike që mungon te këta çrregullime.

Në 27 prill të vitit 2017 Administrata amerikane për ushqimin dhe barnat (FDA) e miratoi Brinura (Cerliponase alfa) si trajtim për një formë specifike të sëmundjes Batten. Brinura është trajtimi i parë i aprovuar nga FDA, me të cilin ngadalësohet humbja e aftësisë për ecje (ambulacion) te pacientët pediatrik simptomatik të moshës 3 vjeç dhe më të vjetër me formën e vonshme infantile të kësaj sëmundjeje.

Medikamenti Brinura injektohet direkt në tru, përmes një kateteri i cili është i vendosur një javë më parë, në kushte sterile që të zvogëlohet rreziku për infeksione.

Medikamenti duhet transportuar në akull të thatë (dioksid karboni në gjëndje agregate të ngurtë në temperaturë -79 gradë Celsius).

Medikamenti i plotëson enzimat që i mungojnë organizmit, për shkak të cilave nuk shpërbëhen substancat e caktuara, më së shumti në tru, dhe si pasojë ndodh dëmtimi i qelizave të trurit. Ky preparat duhet të aplikohet në vazhdimësi tërë jetën.