Co bychom měli vědět o epilepsii... A víte, co jsou „vzácné choroby“?

Druhé pondělí v únoru (v letošním roce 10. února) patří každoročně Mezinárodnímu dni epilepsie. A poslední únorový den je od roku 2008 Mezinárodním dnem boje proti vzácným chorobám. Co bychom měli vědět?



S informacemi, co je epilepsie, jak se zachovat, když se „nachomýtneme“ k epileptickému záchvatu, apod. se již setkali mnozí z nás. Epilepsie je záchvatové onemocnění, které se projevuje opakovaným náhlým vznikem příznaků. Příznaky mohou být různé. Některé jsou nevýrazné (pocity brnění, pocity čichové, chuťové, zrakové, závrativé, bolesti břicha, pocity na zvracení, bušení srdce, či průjmy). Jiné jsou výraznější, a právě ty jsou všeobecně poměrně dobře známé. Jde o bezvědomí s křečemi končetin či krátké poruchy vědomí, kdy je nemocný chvíli „mimo“.

Epilepsie se vyskytuje u 0,5–1 % obyvatel. Objevuje se v každém věku – nejvíce nových onemocnění vzniká v dětství, ale také ve stáří (nad 60 let). Podezření na epilepsii vzniká především tehdy, pokud se příznaky (viz výše) vyskytují záchvatovitě, tedy objevují se náhle a opakovaně po určitém období klidu. Toto období je různě dlouhé podle typu a příčiny epilepsie, někdy jde o jeden den, někdy o několik dní, jindy i o roky.

Spolupráce nemocného a jeho rodiny je nutná

I v naší široké rodině jsme se s epilepsií setkali. Zcela náhle se objevila u šestileté vnučky naší příbuzné, která velmi rychle a neočekávaně zemřela na těžkou chorobu. První záchvat se u holčičky objevil brzy po pohřbu její milované babičky. Holčička strávila týden v nemocnici, v současné době musí užívat antiepileptika a je otázka, jak bude epilepsie pokračovat...

Informace pro pacienty s epilepsií Fakultní nemocnice Brno uvádí, že pokud příčina epilepsie není známa, léčí se pomocí antiepileptik, tj. léků proti epilepsii. Tuto léčbu musí vždy doporučit a dále kontrolovat lékař – neurolog. Asi ve třetině případů epilepsie vymizí zcela do 5–10 let od svého počátku, v další třetině případů je dobře kontrolovatelná antiepileptiky, třetina epileptiků pak je hůře léčitelná a z této skupiny je potom možné vybrat malou část nemocných, u kterých se lékaři pokusí lokalizovat epileptické ložisko (které sice „není vidět“ na zobrazovacích metodách, je ale zjistitelné metodami postihujícími elektrickou funkci a metabolismus mozku). Jestliže je toto ložisko určeno a případná operace by neohrozila důležité funkce mozku (řeč, pohyb končetin...), pak u těchto nemocných odborníci doporučují též operační léčbu.

Při léčbě epilepsie je vždy nutná spolupráce nemocného a jeho rodiny! Pokud by totiž například pacient užíval antiepileptika nepravidelně, hrozilo by nahromadění záchvatů až k jejich „splynutí“ v tzv. status epilepticus, který jej může vážně ohrozit. Také je nutno dodržovat antiepileptický režim, tedy pravidelný dostatečný spánek, zákaz alkoholu, úpravu pracovních podmínek, některá omezení ve sportu apod. Pacienta a jeho rodinu o všem poučí ošetřující neurolog.

Co dělat při záchvatu?

Jakmile se epileptický záchvat jednou spustí, pak proběhne až do konce tak, že jej bez akutně podaného léku nejsme schopni zastavit. Nejdůležitější je pomoci postiženému zabránit úrazu, především úrazu hlavy. Po záchvatu je třeba jej uvést do stabilizované polohy a nechat jej odpočinout či vyspat. Nesnažme se jej za každou cenu probouzet a udržovat aktivního. Někteří nemocní u sebe mívají léky pro první pomoc (většinou Diazepam Rectal) v tubičce, která se vstříkne do konečníku a následně záchvat ukončí. Pokud se záchvat opakuje, je nezbytné zavolat lékaře.

Existuje prevence epilepsie?

Nejdůležitější prevencí je vyhnout se úrazům – především úrazům novorozence během porodu a po něm. Pokud se u dítěte při horečnatém onemocnění vyskytnou tzv. febrilní křeče, je třeba vždy navštívit dětského neurologa, který rozhodne, zda je nutno při onemocněních spojených s vyšší tělesnou teplotou podávat dítěti přechodně léky proti epilepsii, či zda to nutné není.

Všichni rodiče nebo ti, kdo se o dítě starají, se jistě snaží, aby nedošlo k žádnému úrazu, a tím spíš, aby nedošlo k úrazu hlavy – je však třeba na to opravdu dbát! Každý úraz hlavy je totiž spojen se zvýšeným rizikem vzniku epilepsie. Toto riziko roste úměrně s tíží úrazu. U dospělých (a často bohužel i u dospívajících) je nutné omezit konzumaci alkoholu či jiných návykových látek.

Mezinárodní den boje proti vzácným chorobám

Dne 29. února 2008 byl agenturou EURORDIS se sídlem v Paříži vyhlášen Mezinárodní den boje proti vzácným chorobám. Den vzácných onemocnění se tedy připomíná vždy poslední únorový den ve více než stovce zemí světa. Na mezinárodní úrovni jej koordinuje právě organizace EURORDIS, v České republice pak Česká asociace pro vzácná onemocnění.

Cílem tohoto dne je zvyšovat povědomí o vzácných onemocněních. Zapojit se do něj mohou všichni: rodiny pacientů, pečovatelé, zdravotničtí pracovníci, výzkumníci, lékaři, politici, zástupci průmyslu, ale i široká veřejnost.

Co je vzácné onemocnění

Vzácná onemocnění jsou život ohrožující nebo závažná chronická onemocnění, která postihují méně než 5 osob z 10 000 a která jsou spojena s významným nárůstem nemocnosti (morbidity) a úmrtnosti (mortality) nebo se značným snížením kvality života postižených.

Většina vzácných onemocnění je genetického původu a projeví se už v dětském věku. Přibližně třetina dětí se vzácným onemocněním se nedožívá pěti let.

REFERENČNÍ PORTÁL PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Orpha.net je mezinárodní organizací se sídlem v Paříži, která se zabývá shromažďováním, tříděním a evaluací informací o vzácných onemocněních (seznam a klasifikace vzácných onemocnění, adresář služeb: klinická pracoviště, laboratoře, výzkumné projekty, registry, klinické studie a pacientské organizace, seznam léčivých přípravků pro vzácná onemocnění, doporučené postupy a zprávy a další). Veškeré informace dává bezplatně k dispozici prostřednictvím vyhledávacích nástrojů jak pro lékaře, tak pro pacienty. Informace jsou dostupné v sedmi jazycích.

Extrémně vzácná onemocnění jsou ta, která postihují méně než jednoho pacienta na 200 000 osob. Jedná se převážně o dědičná multisystémová onemocnění, která mají významný dopad na kvalitu života pacienta nebo jeho život ohrožují.

V současné době různými typy vzácných onemocnění trpí 300 milionů lidí na světě a je známo kolem 8 000 druhů vzácných onemocnění, která jen v rámci Evropské unie postihují přibližně 6–8 % populace, tj. 27 až 36 milionů lidí.

Charakteristiky vzácných onemocnění

Podle odborníků je pro vzácná onemocnění charakteristická sada specifických problémů, které vyplývají z jejich okrajového postavení v medicíně i v oblasti výzkumu a vývoje léčiv. Typický je nedostatek medicínských a vědeckých poznatků o jednotlivých diagnózách, nízký počet expertů schopných poskytnout adekvátní péči i složitá diagnostika (pro většinu onemocnění nejsou stanovena přesná diagnostická kritéria). Pro naprostou většinu vzácných onemocnění neexistuje kauzální léčba. Neobvyklá povaha těchto chorob je také příčinou problémů v oblasti sociální podpory a péče o pacienty.

Moderní genetické testy pomáhají odhalit některá vzácná onemocnění ještě před narozením dítěte. V současnosti existují metody, které dokážou již u embrya rozpoznat, zda jsou jeho geny nositelem některého z mnoha vzácných onemocnění.

Léky proti vzácným nemocem

Na léky proti vzácným nemocem čeští pacienti čekají dlouho. Je známo asi 8 000 vzácných onemocnění, ale víme o nich stále poměrně málo. Pacienti tak čelí překážkám, které nemocní s běžnými chorobami vůbec neznají. A lékaři, kteří se na jejich léčbu úzce specializují, to nemají ani v dnešní době snadné. Totéž platí o vědeckých výzkumnících, kteří vyvíjejí léky proti vzácným nemocem. Jsou to tzv. sirotčí léky neboli „orphany" (anglicky orphan drugs). V České republice žije podle odhadů České asociace pro vzácná onemocnění asi 600 000 až 800 000 lidí s některou ze vzácných nemocí.

Martínek

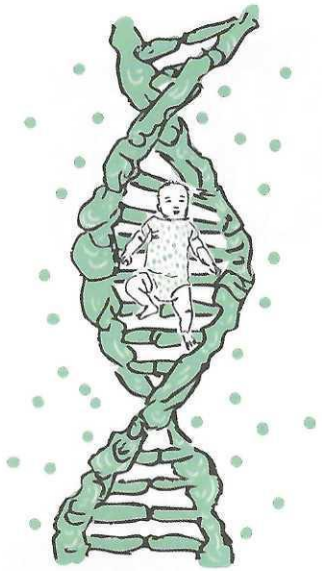
Pro naši veřejnost je možná nejznámějším příkladem vzácného onemocnění AADC deficit (deficit dekarboxylázy aromatických L-aminokyselin) tříletého Martínka Zatloukala.

Jde o velmi vzácné genetické, autosomálně recesivní onemocnění syntézy neurotransmiterů, které způsobuje významný kombinovaný deficit katecholaminů, dopaminu a serotoninu, jenž ovlivňuje metabolismus neurotransmiterů v mozku (na světě je potvrzeno zhruba 120 případů). Tento syndrom je způsoben nedostatečnou funkcí enzymu AADC, který je klíčový pro přeměnu aminokyselin (jako dopamin a serotonin) na odpovídající neurotransmitery, které jsou nezbytné pro správnou komunikaci mezi nervovými buňkami.

Dosavadní léčba pouze mírnila některé příznaky nemoci, ale chorobu jako takovou neléčila. Chlapec bez pomoci ostatních neudržel ani vzpřímenou hlavičku. Často zničehonic zvracel, nadměrně se potil, trpěl častými svalovými křečemi podobnými epileptickým záchvatům a měl také výrazně oslabený polykací reflex. To způsobovalo, že mu část stravy končila v plicích.

Existuje genová terapie, která dává šanci na velké zlepšení, po němž by většina chlapcových aktuálních obtíží měla vymizet. A samozřejmě platí „čím dříve, tím lépe". Pro děti s takto vážnou formou AADC deficitu je jedinou možností její co nejvčasnější podání. Pokud k zákroku nedojde, uvádí dostupná studie úmrtnost mezi 5. až 7. rokem života.

Tato terapie však není vzhledem k velmi vzácnému výskytu onemocnění hrazena ze zdravotního pojištění a žádost o uhrazení léčby Martínkovým rodičům zdravotní pojišťovna zamítla.



Náklady na léčbu totiž činí zhruba 100 milionů korun (cenová kalkulace na genovou terapii lékem UPSTAZA z července 2023 je na 4 230 200 eur).

Martínkovi rodiče se však rozhodli shánět peníze na synkovu léčbu sami – a byli úspěšní. V největší sbírce v historii Česka se na portálu Donio složilo přes 300 000 lidí a darovali Martínkovi přes 151 milionů korun.

Chlapci tak na začátku února 2024 mohli lékaři ve francouzském Montpellieru aplikovat lék Upstaza, který by mu mohl zachránit život. A po roce od zákroku se zdá, že byl úspěšný. V prosincovém příspěvku na platformě Donio sdíleli Martínkovi rodiče jeho pokroky.

„Marťa je živý, veselý a zároveň neskutečně pohodový klučina. Všechno kolem něj ho zajímá a všechno se snaží brát do ruček. Jeho úchop se razantně zlepšil a zesílil, takže co před ním neuteče, to si přitáhne a po vizuální kontrole to bleskurychle strčí do pusy. Také se s námi snaží komunikovat, někdy něco zopakuje, jindy je to proslov v ‚arabštině', ale rozhodně mu jdou zvířátka," informovali dárce rodiče chlapce. A poslední zprávy hovoří o tom, že se Martínek dokázal sám posadit.

Peníze, které ve sbírce zbyly, poskytli Martínkovi rodiče dalším dětem s postižením, které potřebují léčbu v zahraničí. ■

PhDr. Helena Chvátalová
Ilustrace Markéta Metelka Knorová a Alžběta Moravcová

SDRUŽENÍ PACIENTŮ SE VZÁCNÝMI ONEMOCNĚNÍMI

Neziskové organizace zaměřené na pomoc pacientům se vzácnými onemocněními fungují na úrovni jednotlivých diagnóz či diagnostických skupin (např. metabolické vady). Na národní úrovni se sdružují v České asociaci pro vzácná onemocnění (ČAVO), na evropské úrovni v organizaci EURORDIS. Mezinárodní spolupráci pacientů v rámci jednotlivých diagnóz je věnován projekt RareConnect.